DO PRINCÍPIO AO FIM DE UM SONHO…

Instituto de Genética Médica

Rui Vaz Osório

AGRADECIMENTOS

Não é possível publicar um livro que se foi escrevendo ao longo do tempo, sem o apoio e ajuda de muitos colaboradores e amigos. Na impossibilidade de todos serem aqui referidos, destaco alguns e agradeço a todos os outros.

A Idalina Pereira, na altura minha secretária, que na era “pré-informática” ia pacientemente teclando na máquina de escrever todos os textos sobre a história do Instituto que ao longo dos anos eu lhe ia confiando.

A Natália Oliva Teles, Celeste Lima, Rosário Santos, Manuela Ferreira de Almeida, Laura Vilarinho e todos os outros que com as suas sugestões, recordações e correcções, me ajudaram na organização deste livro.

À minha mulher, pela paciência com que aceitou as infindáveis horas que passei no computador a transformar o projecto em realidade.

Um agradecimento muito especial ao Prof. Daniel Serrão, grande amigo meu e do Instituto, que prefaciou este livro com o seu habitual brilhantismo, poucas semanas antes do trágico acidente que o atingiu. Aqui ficam as minhas homenagens.

E finalmente o meu reconhecimento aos nossos patrocinadores, que assumindo a publicação desta obra, possibilitaram a sua concretização e divulgação.

Patrocínios:

ÍNDICE

PREFÁCIO

Rui Vaz Osório escreveu este livro com a convicção de que relatar factos é sempre bom, seja qual for a interpretação que os leitores lhes queiram dar. Factos são factos e, contra eles, não há argumentos.

Também dá as suas interpretações aos factos que relata, com base numa vivência pessoal que vale como testemunho e pode ser questionada, mas não pode ser desmentida.

O Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães, constituiu, desde a sua criação, uma excepção ao que eram as rotinas administrativas do Ministério da Saúde. Os burocratas ministeriais, bem mais poderosos que os sucessivos ministros, porque sempre vivem muito ciosos da estrutura do seu poder administrativo, olhavam-no como uma espécie de extra-terrestre, um E.T. que vinha invadir a pacífica gestão pública que é o seu país próprio. Mais tarde ou mais cedo haveriam de o expulsar do seu território para recuperarem a segurança e o poder.

Jacinto de Magalhães resistiu, mas foi apanhado na rede ao aceitar o presente envenenado de ser, ele próprio, Director-Geral de Saúde: E pouco depois o seu tempo de vida terminou.

O período seguinte, da responsabilidade do autor deste livro, começou bem: as finalidades do Instituto foram clarificadas e as instalações foram sendo progressivamente adequadas aos fins definidos: diagnóstico, clínica de apoio, investigação. Recordo que em 1997, na habitual sessão anual de entrega de Prémios em 31 de Janeiro, na presença de Maria de Belém Roseira e Mariano Gago, então, respectivamente, Ministros da Saúde e da Ciência afirmei:

" Guardando o respeito e o decoro que é devido a V. Ex.ªs Senhores Ministros e às funções governativas bem difíceis que lhes estão entregues, eu vou ser o cidadão da rua que fala, ao seu nível modesto, não da saúde da Ciência mas da Ciência da Saúde. É apropriado fazê-lo neste Instituto de Genética Médica que, sob a orientação do Dr. Vaz Osório e na dependência do Ministério da Saúde presta assistência aos doentes, faz prevenção de doenças e promoção da saúde das populações e, ao mesmo tempo, realiza investigação científica criadora de Ciência do mais alto nível."

Esta referência tinha dois objectivos: o primeiro era confirmar diante do Ministro da Ciência que o Instituto tinha uma importante vertente científica; e o segundo era justificar que o Ministério da Saúde pudesse ter um Orçamento para financiar a investigação clínica feita nos Hospitais e nos outros Estabelecimentos dependentes do Ministério da Saúde como era o caso do Instituto de Genética Médica.

O Ministro entendeu o recado e não cortou a verba que o Ministério da Saúde atribuía à Comissão de Fomento da Investigação em Saúde. Mas foi sol de pouca dura. Em 2006 o Ministro Correia de Campos ainda abriu um concurso de Projec-

tos de Investigação, mas foi o último. O Ministério da Saúde abdicou de ter uma vertente de apoio à investigação e esta opção também prejudicou o Instituto de Genética Médica, que sempre tinha projectos de investigação aprovados.

A posterior e surpreendente integração no Instituto Ricardo Jorge foi um erro, e a decisão final, que o autor aceita como um mal menor, de integrar no Centro Hospitalar do Porto o que restou do Instituto de Genética, tem as características de um epílogo feliz para um arrastado drama de morte anunciada. Mas, será que as estruturas de investigação do Centro Hospitalar do Porto estarão à altura de receber, apoiar e desenvolver as valências que desde a sua criação caracterizam o Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães?

O hospital vai receber uma pérola que cresceu numa ostra perfeita, nas portuenses águas tranquilas. Uns apanhadores tiraram-na da ostra para lhe darem um destino compatível com a sua beleza de forma e de cor. Houve hesitações mas aparentemente foi encontrado o escrínio perfeito para que ela possa continuar a mostrar-se em todo o seu esplendor.

Os factos relatados neste livro poderão ajudar os novos responsáveis a evitarem erros e a darem ao Instituto o lugar que ele merece para engrandecimento do Centro Hospitalar do Porto.

Este é um dos muitos interesses que encontro neste livro. E não é pequeno interesse pois abrirá uma via de progresso e salvação, honrando, assim, a memória de Jacinto de Magalhães.

Daniel Serrão

INTRODUÇÃO

O Instituto de Genética Médica foi fundado em Janeiro de 1980, por iniciativa de Jacinto de Magalhães, personalidade forte e controversa, mas infelizmente com uma vida curta, embora muito rica e intensamente vivida. Dividiu a sua actividade pela Genética, Poesia e Política, mas foi nitidamente à primeira que se dedicou com maior entusiasmo e sucesso.

Tive o privilégio de viver com ele os primeiros e apaixonantes anos do Serviço de Genética do H. M.ª Pia e do Instituto de Genética Médica, e sei que muitas vezes a origem das instituições se perde na bruma do tempo, porque ninguém se lembrou de pôr no papel as experiências e acontecimentos que então viveu. Senti portanto ser meu dever registar o entusiasmo, as peripécias, o pioneirismo e a boa visão do futuro que presidiram à criação do Instituto de Genética, bem como os acontecimentos mais marcantes dos anos que se seguiram.

Estas notas foram escritas ao correr da pena e ao longo dos 14 anos que durou a minha direcção. A maior parte dos acontecimentos foi descrita na época da sua ocorrência, pois entendi ser essa a melhor forma de dar uma ideia clara de como cada momento foi vivido. Se as registasse mais tarde podia ganhar em rigor de apreciação, mas perdia com certeza em espontaneidade. Assim, tive muitas vezes de resistir à tentação de alterar textos escritos há 9 ou 10 anos atrás, só porque os acontecimentos vistos de longe me pareciam então menos importantes ou susceptíveis de diferentes interpretações.

Posso mesmo ter julgado mal algumas situações. É o risco que se corre quando se julga um acto no momento e não “em câmara lenta” alguns anos mais tarde.

1 – O SERVIÇO DE GENÉTICA DO H. M.ª PIA

Em 1971 Jacinto de Magalhães criou a Consulta de Genética do Hospital Maria Pia, tendo sido coadjuvado nessa tarefa pela pediatra do mesmo Hospital, M.ª José Cardoso.

O entusiasmo pela Genética levou-o a procurar para a sua formação pessoal o único Serviço de Genética então existente no país, e que funcionava na Faculdade de Medicina do Porto sob a direcção do Prof. Amândio Tavares.

Porém, devido a alguns choques e desinteligências havidas entre ambos, cedo abandonou esse estágio e pouco tempo depois, graças a uma bolsa da Fundação Calouste Gulbenkian, entre 1972 e 1974 continuou a sua preparação na Clínica de Genética de Paris (Hospital Necker). Durante esse estágio tornou-se grande amigo do Professor J. Frèzal, que então pontificava na genética médica europeia, conseguindo ainda estabelecer muitos contactos que mais tarde se viriam a revelar de grande utilidade para o desenvolvimento do Serviço de Genética e do Instituto.

Regressado a Portugal, começou a desenvolver a ideia de transformar a sua consulta de genética num verdadeiro Serviço, criando um pequeno laboratório para apoio às consultas, especialmente orientado para a área das Doenças Hereditárias do Metabolismo, e assim, em 1 de Maio de 1973 foi criado o novo e pomposamente chamado Serviço de Genética no Hospital M.ª Pia, constituído pela consulta de genética e por um esboço do que viria a ser o laboratório. Durante o primeiro ano de funcionamento o laboratório foi sendo equipado para o estudo das aminoácidopatias, tendo sido adquirido um analisador para doseamento dos aminoácidos por cromatografia em coluna, o que era novidade no nosso país.

A partir daí, a contratação dum patologista clínico impunha-se, e ainda hoje não sei as razões que levaram Jacinto de Magalhães a convidar-me para esse lugar, dado eu ter vindo há pouco tempo de Angola e nem sequer o conhecer.

Lembro-me de ter havido uma reunião médica no salão nobre do hospital em que foi passado um filme sobre “Genética bacteriana e sensibilidade aos antibióticos”. Dada a minha dupla condição de antigo director do laboratório do hospital e de professor de microbiologia nas Universidades de Luanda e Porto, tinha uma larga experiência sobre o assunto, e no fim da sessão propus-me discutir com os colegas todas as dúvidas que o filme tinha deixado no ar, nomeadamente sobre as peculiaridades da genética bacteriana, o que fiz com muito gosto e sucesso. Coincidência ou não, o convite veio alguns dias depois e eu aceitei-o com entusiasmo. Era uma mudança radical na minha carreira, até aí orientada basicamente para a microbiologia, mas o “pensar em grande” de Jacinto de Magalhães e os seus projetos para o desenvolvimento da genética em Portugal rapidamente me cativaram. Acresce que eu tinha regressado da Universidade de Luanda há poucos meses e a minha adaptação ao “pensar em pequenino” que vim encontrar no Serviço de Microbiologia da Faculdade de Medicina estava a ser bastante difícil. Assim, abandonei a Faculdade e troquei o Laboratório de Análises do Maria Pia pelo seu novo Serviço de Genética

O rápido crescimento da consulta levou Jacinto de Magalhães a convidar M.ª José Cardoso a integrar o novo serviço e como mais doentes significavam mais análises, Clara Sá, na altura assistente da Faculdade de Farmácia, foi também convidada a integrar a nova equipa.

O analizador de aminoácidos nos primeiros tempos do seu funcionamento

Estávamos então em 1977, e Jacinto de Magalhães desenvolveu um grande esforço no sentido de conseguir bolsas para enviar para o estrangeiro os seus mais directos colaboradores, procurando promover rapidamente a sua formação profissional e dar assim corpo à estrutura do futuro Instituto, que já nessa altura andava nas suas cogitações.

Começava assim a delinear-se a política que iria ser responsável pelo rápido desenvolvimento do serviço e pela sua grande diferenciação técnica em relação a outros serviços similares que entretanto começavam a organizar-se, especialmente no Porto e em Lisboa:

- Investimento prioritário na formação de técnicos e introdução em Portugal das novas tecnologias à medida que estas iam aparecendo nos melhores laboratórios europeus de genética.

É assim que M.ª José Cardoso vai para Paris aprender as técnicas básicas de citogenética e Clara Sá segue para o Hospital Necker, também em Paris, com orientação específica para desenvolver o futuro laboratório de enzimologia.

Com a ida de M.ª José para Paris, tornou-se necessária a contratação de mais um médico para a consulta, sendo para isso convidado Pinto Ribeiro, na altura pediatra no H. de S. João.

O desenvolvimento do Serviço de Genética continuava a processar-se em ritmo acelerado e o laboratório precisava de mais técnicos. Ainda no mesmo ano apareceu-me certo dia uma jovem licenciada em Farmácia a pedir para lá fazer um estágio.

Chamava-se Laura Teixeira, e sob proposta minha foi aceite como estagiária. Lembro-me de mais tarde, quando a propus para contrato, Jacinto de Magalhães ter insistido muito em querer saber se valia mesmo a pena investir na sua contratação, levando-me a dizer-lhe:

- Já sei que para este serviço você só quer génios!

Ele riu-se, mas eu sabia muito bem quais as prin-

cipais condições então exigidas. Além de ser uma pessoa inteligente e bem preparada, tinha que ter iniciativa, espírito aberto… e disponibilidade para, em qualquer altura pegar nas malas e ir para o estrangeiro!

Entretanto M.ª José Cardoso regressa de França, mas a sua adaptação ao laboratório não foi feliz. Era nitidamente uma médica com formação clínica, e assim se decidiu que continuasse.

Parte então para Paris Pinto Ribeiro, com o objectivo de fazer um longo estágio com o Professor Larget Piet, agora já com indicações precisas de orientar a sua preparação de modo a futuramente montar e dirigir o laboratório de citogenética.

Em 1978 começou a tomar corpo o grande projecto do Serviço de Genética: iniciar em Portugal o rastreio neonatal da Fenilcetonúria. Tinha já havido em Lisboa umas tentativas sectorizadas para proceder a esse rastreio através da pesquisa de ácido fenilpirúvico na urina, mas um rastreio neonatal sistemático nunca tinha sido sequer tentado, embora o teste de Guthrie já fosse conhecido e praticado na Europa desde há uns 5/6 anos atrás.

Jacinto de Magalhães desafiou-me a ir para Paris estagiar com essa finalidade, e eu fiquei entusiasmado com a ideia. Sob a orientação do Professor J. Frèzal poderia ficar a conhecer bem o que se fazia em França nesse domínio e trazer para Portugal a respectiva tecnologia. Pensava-se nessa altura em associar a esse rastreio o da miopatia de Duchenne, para o qual já possuíamos algum equipamento.

Graças a uma bolsa do Conselho da Europa fui então trabalhar uns meses para Paris, começando pelo Hospital Necker, onde Madame Briard me informou que o rastreio da miopatia tinha sido abandonado, dado tratar-se duma patologia sem tratamento e a única vantagem do rastreio ser a possibilidade dum aconselhamento genético em caso de segunda gestação. Esse rastreio tinha sido em França substituído pelo do Hipotiroidismo Congénito, dado ser já possível dosear a TSH a partir do papel de filtro. Decidiu-se então que eu continuaria a bolsa no Hospital Cochin, no Serviço de Endocrinologia do Professor Ingrand, onde esse rastreio se tinha iniciado há pouco tempo.

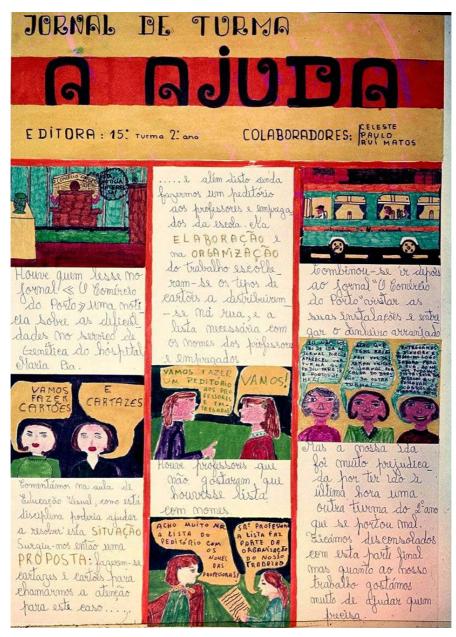
Trouxe portanto para Portugal a metodologia laboratorial dos dois rastreios e iniciamos de imediato o rastreio da Fenilcetonúria, em regime experimental de trabalho com a Maternidade Júlio Diniz. Para o rastreio do Hipotiroidismo era tudo um pouco mais complicado. O Hospital M.ª Pia não tinha laboratório de radioisótopos pelo que tivemos de estabelecer um protocolo de colaboração com Macedo Pinto, Chefe do Serviço de Radioisótopos do H. de S. João.

Cedo porém se verificou que o H. de S. João não estava preparado nem vocacionado para este tipo de trabalho, ficando então decidido que o nosso serviço comprasse um contador gama e se fizessem os dois rastreios em conjunto no nosso laboratório. Era "só" preciso arranjar dinheiro, dado que as contínuas saídas para o estrangeiro, a necessidade de equipamento dos novos laboratórios, o projecto do rastreio, etc., necessitavam de verbas e autorizações que o orçamento e a burocracia hospitalares não podiam já disponibilizar.

Nasceu então a ideia da organização duma campanha pública para angariação de fundos, tendo a sua organização sido entregue à jornalista Isabel Jones, do jornal "O Comércio do Porto". Era então director do jornal Manuel Teixeira, sendo Jacinto de Magalhães um colaborador habitual, com as Crónicas que semanalmente aí publicava. Artigos no jornal, entrevistas na rádio, pedidos de obras para leiloar, etc., foram algumas das iniciativas desenvolvidas ao longo dessa campanha.

Isabel Jones acertando comigo assuntos da campanha

O entusiasmo posto pelas crianças das escolas do Porto ”Pelo Serviço de Genética”, foi para mim a parte mais surpreendente e emocionante.

Lembro-me de receber um porquinho mealheiro com alguns escudos dentro e um bilhete infantil que dizia: Para que não nasçam mais bebés como a minha irmãzinha!

Cartaz feito pelas crianças de uma escola do Porto

Iniciou-se com esta campanha o que eu considero ser o período de ouro do jovem Serviço de Genética: Conseguiram-se cerca de 10.000 contos em dinheiro, o que permitiu não só equipar todo o serviço, incluindo o laboratório de radioisótopos, como ainda com os juros do que sobrou, iniciar o rastreio da Fenilcetonúria e do Hipotiroidismo Congénito a nível nacional.

A organização em Viana do Castelo das Jornadas do “Club Européen de Conseil Génétique” e a passagem do Serviço a Instituto que iria acontecer pouco tempo mais tarde, inserem-se bem neste período, em que a escolha criteriosa dos técnicos contratados permitiu a criação duma equipa que em entusiasmo e trabalho desenvolvido era formidável.

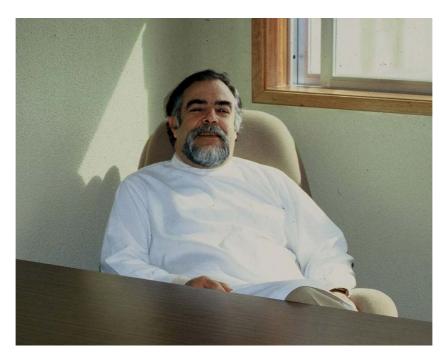
O primeiro contador gama do laboratório, hoje no museu do Instituto (*)

(*) Este aparelho, oferecido pela população do Porto, foi posteriormente “desviado” pelo INSA.

Como primeira consequência de tudo isto, as primitivas instalações de que dispúnhamos tornaram-se rapidamente obsoletas.

Como o Serviço de Genética funcionava num só piso por cima da carpintaria do Hospital, resolveu-se o problema transferindo-a para outro local com cedência ao Serviço de Genética das suas instalações.

No andar de cima ficaram então as consultas, a secretaria e a administração, e em baixo os três laboratórios, embriões das futuras Unidades de Biologia Clínica, Enzimologia e Citogenética.

Jacinto de Magalhães ficou instalado no primeiro gabinete ao nível de "Director" que o serviço lhe pôde oferecer, e estava tão feliz que não resisti a fotografá-lo, sentado na poltrona da nova secretária, com aquele seu tão característico ar de satisfação e grandeza.

Jacinto de Magalhães, no primeiro dia do seu gabinete de director

Com o regresso de Pinto Ribeiro entrou em funcionamento o Laboratório de Citogenética, e poucos meses depois éramos completamente autónomos na execução e montagem fotográfica de cariotipos.

A criação dum quadro de pessoal dirigente que tornasse possível a estruturação orgânica do serviço era na altura a grande preocupação de Jacinto de Magalhães, uma vez que não existia ainda a especialidade de genética nem quadros para médicos geneticistas. Assim, para ultrapassar esse problema e aproveitando a legislação em vigor, obteve a sua equiparação a Assistente Hospitalar de Genética, e pouco depois apresentou-se a concurso para Chefe de Serviço de Genética, sendo presidente do júri o Prof. Fonseca e Castro.

Era a primeira vez que este concurso se realizava em Portugal, e por não haver médicos titulados com aquele grau, todos os elementos do júri eram pediatras ou com outras especialidades relacionadas com a genética.

Seguiram-se o meu concurso e o de Maria José Cardoso, já com Jacinto de Magalhães como presidente do júri, e duma assentada o Serviço de Genética do H. M.ª Pia passou a ter os três únicos Chefes de Serviço de Genética do país.

Estes concursos foram abertos com base no tempo de prática das nossas especialidades e a experiência em genética entretanto adquirida. Tal só foi possível pela necessidade de estabelecer os primeiros quadros que permitissem posteriormente criar a carreira hospitalar e a especialidade de genética médica.

A primeira (e última!) grande realização do Serviço de Genética do H. M.ª Pia a nível internacional, foi sem dúvida a do congresso do “Club Européen de Conseil Génétique”, em Viana do Castelo, sob a presidência de Corino de Andrade. Esta organização só foi possível, pelo grande prestígio que Jacinto de Magalhães tinha entre os geneticistas franceses e alemães, que muitos anos passados continuavam a recordar com saudade aqueles dias inesquecíveis.

Foi notável o concerto de Carlos Paredes, em Vila Nova da Cerveira, num claustro apalaçado sobranceiro ao rio Minho, tendo sido logo nessa noite, convidado para tocar na Alemanha e Bélgica. No dia seguinte foi uma corrida às casas de música de Viana à procura de discos seus, mas infelizmente, em toda a cidade só um foi encontrado!

2 – O INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA

No dia 31 de Janeiro de 1980 nasceu o "Instituto de Investigação de Genética Médica", adstrito ao Hospital de Crianças Maria Pia e criado por portaria do Secretário de Estado da Saúde, portaria esta que em Outubro do mesmo ano foi substituída pelo Decreto Lei 431/80 que criou o Instituto de Genética Médica na dependência da Direcção Geral dos Hospitais.

Jacinto de Magalhães queria no nome do Instituto a palavra "investigação", e chegou mesmo a mandar cunhar medalhas com essa designação. Porém o ministério não concordou, e o nome foi posteriormente alterado.

As medalhas é que ficaram, e por muitos anos….

A 1ª medalha do Instituto

Logicamente, Jacinto de Magalhães foi nomeado Presidente da Comissão Instaladora. Por aquilo que tinha demonstrado enquanto director do Serviço de Genética, era indiscutivelmente o homem indicado para o lugar, dado que a sua perspectiva sobre o futuro da genética em Portugal, o seu dinamismo e a sua influência política, davam todas as garantias de levar a tarefa a bom termo. Muita gente tinha a ideia de que ele era uma pessoa extraordinariamente teimosa e determinada, o que em parte era verdade, mas se alguém o convencesse seriamente de que não tinha razão, cedia de imediato. O que precisava era de estar certo que o seu interlocutor defendia uma ideia diferente por convicção e não para daí tirar quaisquer vantagens.

Ao longo dos anos em que trabalhamos juntos tive muitas oportunidades de verificar que esta análise do seu temperamento era correcta.

Será curioso referir que, em fins de 2004, quando num gabinete da consulta conversava com Américo Rola sobre as origens do Instituto, ele me disse:

- Fui eu, como director do Hospital Maria Pia, que assinei o papel a dar a "independência " ao Jacinto. Dizia ele que era a única forma de conseguir dinheiro para realizar o seu projecto. Eu acreditei, e acho que o futuro deu razão aos dois.

Com Américo Rola, conversando sobre o Instituto

Os anos seguintes foram de consolidação das estruturas existentes, admissão de pessoal e pela segunda vez, ampliação das instalações.

Os três laboratórios começaram a autonomizar-se, ficando Pinto Ribeiro a dirigir a Citogenética, Clara Sá a Enzimologia, e eu a Biologia Clínica.

A designação de "Biologia Clínica" foi proposta por mim, mas Jacinto de Magalhães inicialmente não a queria, preferindo a designação clássica de "Bioquímica".

No meu entender porém, bioquímica era um termo demasiado vasto, e eu pretendia marcar o quanto a biologia estava aqui orientada para auxiliar o difícil diagnóstico clínico das doenças genéticas. A minha tese vingou, e a designação "Biologia Clínica" ficou.

O contínuo desenvolvimento do jovem Instituto rapidamente tornou as instalações inadequadas, apesar de ainda há tão pouco tempo terem sido inauguradas. A única hipótese de crescimento era para os prédios contíguos, na Praça Pedro Nunes, e para aí se orientou o interesse do seu director.
O primeiro destes prédios pertencia ao Prof. Pinto Machado e no segundo funcionavam os Serviços de Utilização Comum dos Hospitais (SUCH). Como os SUCH pretendiam mudar de instalações e o prédio já pertencia ao Estado, foi relativamente fácil consegui-lo.

O outro foi expropriado amigavelmente, e duma assentada passamos a dispor de novas instalações, amplas, bonitas, independentes do Hospital e com uma área cinco a seis vezes maior que as anteriores.

O arquitecto Corte Real, foi o autor do projecto de adaptação, tendo estabelecido a ligação dos três prédios através dum pátio nas traseiras ao nível do 1º andar onde passou a funcionar o bar.

Foi uma solução feliz, completada com o bom gosto e acabamentos em grande como era apanágio de Jacinto de Magalhães.
O gabinete do director e a sala de reuniões que lhe ficava anexa foram mesmo considerados por muita gente como demasiado grandes e luxuosos.
Eu em parte também assim pensei, mas era muito difícil resistir aos argumentos de Jacinto de Magalhães, quando me dizia que estava a planear para o futuro e que não era capaz de "pensar em pequeno".
A verdade é que o gabinete e a sala de reuniões ainda hoje lá estão a desempenhar as mesmas funções, e dada a dimensão que o Instituto entretanto adquiriu, já não parecem tão grandes assim.
Zita Magalhães, sua esposa, ajudou muito na decoração, oferecendo mesmo alguns quadros seus e emprestando outros, que vieram dar àquelas duas salas uma classe e uma dignidade não muito frequentes em instituições públicas tão pequenas e tão jovens.
A entrada do Instituto deixou de se fazer pelo Hospital M.ª Pia e passou para o número 74 da Praça Pedro Nunes.

O Instituto de Genética no final dos anos 80

A Unidade de Consultas ficou localizada no rés-do-chão logo à entrada, tendo à direita a Enzimologia. A Citogenética ficou na cave e a Biologia Clínica ocupou as antigas instalações das três Unidades.

A nova recepção do Instituto, vendo-se ao fundo a entrada para as consultas

A Biologia Clínica, ainda com os tabiques que anteriormente separavam as três Unidades

As três Unidades Laboratoriais ficaram ligadas através da cave por uma "Zona comum", onde funcionava a lavagem, esterilização, frio, etc. No primeiro andar ficou instalada a Administração, Secretaria, Contabilidade e Biblioteca.

Ao fim de poucos meses de obras já o Instituto trabalhava em pleno nas suas novas instalações e ninguém se atreveria a dizer que estas iriam resolver os problemas de espaço por muito tempo….

Esta expansão em termos de instalações e equipamento teria logicamente de ser acompanhada por um gradual aumento dos recursos humanos e uma nova organização e distribuição de serviços, o que efectivamente aconteceu.

Entraram então para o Instituto Natália Oliva Teles, M.ª da Luz Fonseca e Silva e mais tarde Rosário Pinto Leite para a Citogenética e Rui Aguiar para a Enzimologia, tendo Laura Vilarinho ficado encarregada da área das doenças metabólicas e eu do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce.

Foi uma tarefa que abracei com entusiasmo e que rapidamente se transformou na actividade do novo Instituto com maior impacto na população.

Passei grande parte desses primeiros anos a percorrer o país de lés-a-lés procurando sensibilizar os Hospitais, as Maternidades e os Centros de Saúde para a "picada no pezinho do bebé".

A princípio houve muitas incompreensões. Primeiro porque era difícil juntar numa mesma reunião médicos e enfermeiros dos Centros de Saúde com os pediatras e obstetras dos hospitais, uma vez que a medicina curativa e preventiva trabalhavam nessa altura de costas voltadas uma para a outra.

Segundo porque, especialmente na região centro do país, havia grande oposição à implantação do programa de rastreio.

Coimbra comandava essa oposição, com o argumento de que, havendo outras prioridades para a medicina neo-natal, não se justificava a introdução do rastreio em recém-nascidos de doenças genéticas raras.

Foi uma luta que tive de assumir frontalmente, o que fiz com muito entusiasmo e convicção. Lembro-me duma palestra na Faculdade de Medicina de Coimbra, com os Professores Torrado da Silva e Carmona da Mota na primeira fila, em que a discussão foi das mais duras que tive de enfrentar durante toda a minha carreira.

Era nessa altura Presidente da Sociedade Portuguesa de Pediatria o Dr. Marques Pinto, que sem nada nos comunicar nem procurar obter de nós quaisquer esclarecimentos, enviou um inquérito/circular a todos os pediatras do país para que se pronunciassem sobre a validade do rastreio, acompanhando-o de comentários desfavoráveis e tendenciosos.

Lembro-me da minha indignação quando discuti com Jacinto de Magalhães qual devia ser a nossa resposta!

Escrevi então uma carta a Marques Pinto, dizendo que no meu entender ninguém se pode pronunciar com autoridade sobre um assunto que desconhece, pelo que lhe pedia que enviasse uma segunda circular, redigida por mim e anexa à carta, para que depois os pediatras se pudessem pronunciar. Esta circular era muito concisa e essencialmente técnica, procurando explicar o que era o rastreio, quais as suas vantagens, importância, etc.

Como nunca tivemos resposta a essa carta, enviamos nós a referida circular a todos os pediatras, e esta iniciativa deve ter sido eficaz, porque nunca mais ouvimos falar do tal inquérito.

E foi assim, com o peso dos nossos números, a demonstração das vantagens económicas e sociais da prevenção da deficiência e o rigor que desde o início procuramos introduzir na organiza-

ção do rastreio, que este acabou por se impor em todo o país.

O entusiasmo que pusemos na sua implantação e desenvolvimento, teve da parte dos pais e profissionais dos Centros de Saúde uma receptividade tal que até a nós surpreendeu.

Continuo porém convencido que grande parte do êxito deste programa se ficou a dever ao facto de na retaguarda estar o Instituto de Genética Médica e não um grande hospital, em que o rastreio fosse uma actividade menor e cada criança rastreada se diluísse numa população enorme e heterogénea de doentes e num sem número de problemas sem qualquer relação com a genética.

Mais uma vez se demonstrava a grande visão de Jacinto de Magalhães em ter criado uma instituição autónoma e especializada em genética, que lhe permitia “pegar” em todos estes projectos e realizá-los com uma eficiência e humanidade, impossíveis em qualquer grande unidade de saúde com interesses e necessidades mais diversificados.

3 – O PIONEIRISMO E AS INOVAÇÕES TECNOLÓGICAS

O rastreio neonatal continuava a desenvolver-se em bom ritmo. Todos os meses aumentava a taxa de cobertura dos recém-nascidos rastreados e, logicamente, o número de doentes detectados. As crianças com Hipotiroidismo Congénito eram seguidas na consulta de Endocrinologia do H. M.ª Pia, e para acompanhar os fenilcetonúricos era patente que precisávamos de criar uma consulta própria dado não existir no norte do país nenhuma consulta especializada para onde os pudéssemos orientar. Assim, em 1983 foi contratado o pediatra Ramos Alves, que após um estágio em Paris com o Professor Saudubray assumiu essa tarefa.

Outro polo de desenvolvimento que se começou a preparar em simultâneo foi o Diagnóstico Pré-natal.

Novidade no nosso país mas já prática corrente na Europa ocidental, ia ser uma luta bem mais difícil de vencer do que a da ”picada no pezinho”. A Unidade de Citogenética estava tecnicamente preparada para avançar com o estudo dos cariotipos fetais, mas já nessa altura era política defendida pelo Instituto, considerar o diagnóstico pré-natal como um todo e não como um conjunto de práticas clínicas ou laboratoriais. Assim, os serviços a oferecer aos casais deveriam começar por uma consulta de aconselhamento genético, seguida eventualmente da colheita de produtos fetais, culturas, análises, ecografia e, caso tal se revelasse necessário, interrupção voluntária da gravidez.

Porém, a interrupção da gravidez por causas genéticas não era ainda permitida em Portugal, e iniciar nessas condições a prática de qualquer técnica do diagnóstico pré-natal era na opinião de Jacinto de Magalhães e de todos nós, considerado eticamente inaceitável.

Para avaliar o ambiente em que se vivia nos primeiros anos da década de 80, basta referir que numa sessão de esclarecimento sobre o diagnóstico pré-natal em que acompanhei Jacinto de Magalhães à Faculdade de Farmácia, fomos acusados pelo seu director de promovermos a eugenia e seguirmos a ideologia nazi!

Mas a batalha era para ganhar, e foram por isso iniciados contactos com alguns obstetras que poderiam estar interessados em colaborar connosco neste projecto, de forma a podermos avançar logo que a interrupção da gravidez por causas genéticas fosse autorizada, o que se esperava para breve.

Os primeiros contactos não foram porém muito felizes. Vários médicos se mostraram interessados em ir ao estrangeiro aprender a fazer as amniocenteses, mas não aceitavam proceder a uma interrupção da gravidez, mesmo que os resultados apontassem nesse sentido e os pais assim o desejassem.

Os serviços de obstetrícia dos nossos principais hospitais tinham direcções muito conservadoras e o diagnóstico pré-natal, ou melhor dizendo, a interrupção médica da gravidez, estava fora das suas cogitações. Assim, foi com o Serviço de Obstetrícia do Centro Hospitalar de Gaia, por intermédio de Tiago Delgado e Serafim Gomes que se estabeleceram as primeiras negociações realistas e coerentes para avançar com este projecto.

Estes dois obstetras abraçaram a ideia com entusiasmo, e o Instituto possibilitou a ida de ambos a Paris a fim de adquirirem, no serviço do Professor Dumez, a prática necessária para a colheita dos pro-

dutos fetais. Pinto Ribeiro acelerou a preparação da Unidade de Citogenética para as culturas de células amnióticas, e o Instituto continuou a campanha para a legalização do aborto por causas genéticas.

A discussão a nível nacional sobre este problema estava porém, muito mal orientada. Transformou-se numa discussão essencialmente política e religiosa, com a esquerda a favor e a direita contra, ignorando completamente os aspectos técnicos e os sentimentos e problemas dos casais afectados. Escrevia nessa altura Jacinto de Magalhães:

> *Reconhecer aos pais o direito à verdade sobre a normalidade ou anormalidade do seu futuro filho é, quanto a nós, ter de encarar a possibilidade de que eles possam pedir uma interrupção de gravidez no caso duma fetopatia. De facto, reconhecer o direito a este tipo de informação é, antes de mais, aceitar a possibilidade da sua utilização. E utilizar os conhecimentos adquiridos sobre a normalidade ou anormalidade de um futuro filho pode traduzir-se num pedido de interrupção de gravidez.*
>
> *Seria muito interessante que entre nós, em que muito se fala e pouco se atenta na família e na sua problemática, se fosse além dos chavões e das atitudes para impressionar o grande público ou este ou aquele sector social e se inquirisse sobre que tipo de ajuda dá a sociedade aos nossos deficientes, que apoios recebem os pais destes, quais as consequências para a estrutura familiar quando nela se verifica a inserção de um deficiente, nomeadamente para a estabilidade do casal e para os outros filhos, se os há.*

Finalmente, em Maio de 1984 a Assembleia da República aprovou a lei que excluía a ilicitude da interrupção da gravidez por causas genéticas, e que, embora estipulando o prazo desadequado de 16 semanas para o fazer, possibilitou o arranque do Diagnóstico Pré-natal no Instituto de Genética Médica, em colaboração com o Centro Hospitalar de Gaia.

Os casais deslocavam-se ao Instituto, onde faziam as consultas de aconselhamento genético e obstetrícia, bem como a colheita dos produtos fetais. Os estudos citogenéticos ou bioquímicos eram também processados no Instituto, sendo as ecografias mais diferenciadas e as interrupções de gravidez realizadas no C. H. de Gaia.

Em 1985 foi assinado entre as duas instituições o protocolo que definia as regras de colaboração e oficializava todos os acordos já feitos, criando-se assim o primeiro Centro de Diagnóstico Pré-natal do país a funcionar nestes moldes.

Os princípios que orientaram a criação deste centro, viriam mais tarde, depois de muitos anos de luta e só no tempo da Ministra Maria de Belém, a ficar registados em decreto-lei como condição de reconhecimento para qualquer Centro de Diagnóstico Pré-natal.

Jacinto de Magalhães estava então já muito avançado no seu trabalho de doutoramento, embora eu por mais de uma vez lhe tivesse manifestado a minha opinião de que ele não devia avançar com todo esse complicado e stressante processo, basicamente por motivos de saúde.

Na verdade e nos últimos tempos, vinha apresentando uma série de problemas graves, nomeadamente diabetes, hipertensão e insuficiência cardíaca. Tinha-se já deslocado a Paris por esse

motivo, mas o problema cardíaco era grave e não tinha solução cirúrgica.

Todos os médicos lhe recomendavam redução da actividade, mas a sua resposta era sempre a mesma:

- Se me sento numa cadeira e fico à espera de morrer ainda morro mais depressa!

E ambos sabíamos que o doutoramento ia ser uma luta muito dura, por vários motivos.

Primeiro porque a tese era um tema com uma forte componente laboratorial, muito apoiado no excelente trabalho que Clara Sá Miranda vinha desenvolvendo na Unidade de Enzimologia, quando o Jacinto era um homem de formação essencialmente clínica.

Segundo porque o presidente do júri era Amândio Tavares e as relações entre os dois, como já atrás foi referido, eram muito más desde há longos anos.

Ele porém entendia que o doutoramento era importante para si e para o Instituto, e decidiu levá-lo até ao fim.

A seu favor estava a forte presença de homem público habituado a vivos debates, bem como a sua inteligência, vivacidade e facilidade de expressão.

A defesa da tese ocorreu em fins de 1984. O trabalho era muito bom, mas as provas foram complicadas, com um Amândio Tavares muito agressivo e um Jacinto de Magalhães menos vivo do que seria de esperar dum homem com a sua capacidade de argumentação. Os objectivos foram porém conseguidos: o Instituto tinha o seu primeiro doutorado e esse doutorado era o seu director.

Ocorreram por essa altura alguns conflitos na jovem instituição que vieram desestabilizar os serviços e obrigaram a uma reorganização da Consulta. Antes ainda do doutoramento, Maria José Cardoso, por incompatibilidades com o director, saiu do Instituto e regressou à sua consulta no H. Maria Pia, e poucos meses depois agudizou-se um problema que há muito tempo vinha a perturbar o normal funcionamento das consultas.

Era opinião de Pinto Ribeiro que qualquer doente que recorresse ao Instituto, nem que fosse só para fazer análises, deveria passar em primeiro lugar e obrigatoriamente pela consulta. Justificava esta posição dizendo que se tratava de análises muito especializadas e que só deveriam ser pedidas por médicos com formação altamente diferenciada, sendo acompanhado nessa posição por Ramos Alves.

É verdade que muitas das técnicas laboratoriais então praticadas eram novidade no nosso país, assim como era verdade termos óptimos médicos nas consultas. Mas tínhamos de reconhecer que também já havia fora do Instituto óptimos serviços de genética, neurologia, etc., e médicos que sabiam muito bem utilizar os recursos laboratoriais de que dispúnhamos.

A minha opinião era portanto completamente diferente. Embora aceitando que qualquer exame recebido devia ser sujeito a condições prévias bem definidas, defendia a abertura total do Instituto a todos os hospitais, serviços ou consultas do país ou do estrangeiro que a ele quisessem recorrer.
O director pensava exactamente como eu, mas a resistência continuava.

Jacinto de Magalhães delegou em mim a resolução do problema, o que eu assumi procurando demonstrar-lhes que a consulta se devia impor pela qualidade, por todos reconhecida, e não dessa maneira. Foi uma luta difícil e demorada, mas que logicamente acabou por ser vencida.

Em princípios de 1985 vagou um andar no prédio contíguo ao Instituto.

Esse prédio era propriedade dum tio meu, e como o andar vago confinava com o nosso 1º andar, ele perguntou-me se o Instituto estaria interessado em alugá-lo. Bastaria fazer um buraco na parede e estávamos no novo edifício.

Claro que o director disse imediatamente que sim, e nesse mesmo ano as obras de adaptação ficaram concluídas, conseguindo-se assim e em curto espaço de tempo, mais uma significativa ampliação das nossas instalações. Como no mesmo prédio havia três garagens para dois carros cada, pedi ao meu tio para me avisar quando alguma vagasse, e passados poucos meses tínhamos não só meia garagem como o terceiro andar frente, que também ficou vago e o Instituto alugou de imediato.

- Já sei o que vou fazer ali, dizia-me na altura Jacinto de Magalhães, vai ser o futuro Centro de Audiofonologia.

O elevado nível científico já atingido pelo Instituto permitia-lhe então interagir e colaborar com os melhores centros de genética europeus. Cientistas de todo o mundo eram convidados a vir ao Porto colaborar nas nossas "Conferências de Genética", e os nossos técnicos e investigadores eram bem aceites entre a elite da genética europeia.

Acompanhando esta crescente projecção do Instituto, em 1984 foi criado o Prémio Fonseca e Castro, para contemplar o melhor trabalho científico português na área da genética, sendo presidente do júri o Professor J. Frèzal. A entrega deste prémio e de outros prémios menores que contemplavam os melhores trabalhos científicos e os mais dedicados funcionários do Instituto, era feita com toda a solenidade no dia 31 de Janeiro, dia da fundação do Instituto e, curiosamente, do nascimento do seu fundador.

A Ministra da Saúde Leonor Beleza e o Vice--primeiro-ministro Eurico de Melo, passaram a visitar anualmente o Instituto e a presidir a essas cerimónias, realizadas na nova biblioteca a que a parede pintada pelo escultor e pintor Riba Tua, conferiu um aspecto do "Salão Nobre" que faltava ao Instituto.

A parede pintada por Riba Tua

A influência política de Jacinto de Magalhães continuava a crescer, e em Fevereiro de 1986 foi convidado por Leonor Beleza para desempenhar o cargo de Director Geral dos Hospitais.

Tentei dissuadi-lo de aceitar, mas já sabia à partida que nada iria conseguir. Primeiro por motivos de saúde e depois pela direcção do Instituto, eu entendia que ele não devia sair do Porto. Contudo, a falta de saúde nunca foi um travão às suas ambições políticas, e em relação ao Instituto respondeu-me muito simplesmente:

- O Instituto está feito. Actualmente sou mais útil em Lisboa do que aqui, e você é perfeitamente capaz de o dirigir sem mim!

O máximo que consegui foi a promessa de que aos sábados de manhã, trabalharíamos em conjunto para resolver todos os problemas pendentes, o que nunca aconteceu. Era tanta gente no Instituto para falar com o Sr. Director Geral que eu acabei por desistir, e tive de dirigir o Instituto sozinho, segundo critérios que não eram exactamente os meus e com os quais nem sempre concordava. Não foi nada fácil! Entendia porém que Jacinto de Magalhães me merecia essa prova de amizade e colaboração, e acabei por aceitar que naquela altura, talvez fosse mesmo essa a melhor solução para o Instituto.

Pouco tempo após a posse do novo Director Geral dos Hospitais, veio trabalhar connosco Maximina Pinto, médica doutorada em Citogenénica na África do Sul, que assumiu a chefia da Unidade de Citogenética e pouco depois a do Centro de Diagnóstico Prénatal, substituindo assim Pinto Ribeiro que passou a chefiar unicamente a Unidade de Consultas. Todo este processo foi difícil e conflituoso, dado Pinto Ribeiro não aceitar bem essa situação.

Meses depois foi Ramos Alves que entrou em conflito com Jacinto de Magalhães devido à publicação de trabalhos científicos sem respeito pelas normas éticas em vigor na designação das autorias, o que originou a não renovação do seu contracto. Foram situações muito desagradáveis e que obrigaram a uma profunda remodelação do Instituto.

Também nessa altura foi combinado entre mim e Jacinto de Magalhães que Laura Vilarinho me iria substituir na chefia da Unidade de Biologia Clínica, dado eu, além da direcção do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, ter de assumir interinamente a direcção do Instituto.

Em fins de 1986 fui convidado a fazer em directo na RTP uma série de 12 programas sobre Genética. Eu seria o apresentador, e poderia levar um ou mais convidados, filmes, fotografias, etc., desde que tudo coubesse nos 10/15 minutos de cada programa.

Era um projecto ambicioso, mas com o apoio de toda a equipa do Instituto, os programas fizeram-se, mostrando não só tudo aquilo que já fazíamos mas também o caminho para o futuro, com particular relevância para a genética molecular. Os resultados foram excelentes e no último programa o meu “entrevistado” foi, evidentemente o director do Instituto, Jacinto de Magalhães.
Todos estes programas se encontram gravados em DVD e constituem uma interessante amostra do que era a genética médica em Portugal nos anos 80.

4 – O ÚLTIMO ANO DE JACINTO DE MAGALHÃES

Aproximava-se o dia 31 de Janeiro de 1987, e Jacinto de Magalhães fez questão de que fosse eu a organizá-lo e a dirigir a cerimónia, enquanto ele como Director Geral dos Hospitais, se limitaria a aceitar o convite para estar presente, e com muito gosto sentar-se na primeira fila da plateia. Era uma responsabilidade muito grande que eu bem quis enjeitar, mas ele não me deu alternativa.

Felizmente correu tudo bem. Fiz o discurso de abertura, sentei-me à direita da Ministra e procedi à distribuição dos prémios. O Director Geral dos Hospitais, sentado na primeira fila como prometera, estava feliz, e eu, passado o "stress" inicial, fiquei também muito satisfeito pela a forma como tudo decorreu

Em 20 de Abril desse mesmo ano a situação do Instituto em termos políticos altera-se radicalmente.

Deixa de estar na dependência da Direcção Geral dos Hospitais e passa a depender directamente do Ministério da Saúde. O director passa a ser nomeado pelo Ministro da Saúde e logicamente Leonor Beleza nomeou Jacinto de Magalhães para essas funções.

A verdade é que isto só foi possível por termos um Director Geral a trabalhar para promover, agora politicamente, uma instituição que já se vinha afirmando a nível interno e externo sob o ponto de vista técnico e científico. Era um grande passo em frente para o jovem Instituto, que passava a ser o único organismo central do Ministério da Saúde localizado fora de Lisboa.

A Genética Molecular, ou "Engenharia Genética" como então se dizia, estava a dar os primeiros passos em Portugal, e o Instituto estava interessadíssimo na criação dessa nova valência. Assim e ainda antes de férias, foi convidada para vir trabalhar connosco Rosário Santos, bióloga de formação, que se especializara nessa área na África do Sul. Tratava-se pois de uma mais-valia a não perder.

Rosário Santos entrou para o Instituto nesse mesmo mês, ficando projectada para depois de férias a organização do novo laboratório de genética molecular. Entretanto Jacinto de Magalhães estava já a pensar na reunião do "Club Européen de Conseil Génétique", nesse ano a realizar-se na Grécia, e como habitualmente no mês de Setembro. O Congresso durava uma semana, mas havia mais duas semanas optativas para turismo. Desafiou-me a acompanhá-lo, e com o entusiasmo que o caracterizava disse-me logo:

- Já me inscrevi em tudo! Passeios por terra, cruzeiro às ilhas, etc.

Acedi de imediato, e antes de partir para férias deixámos tudo combinado. Iríamos os dois com as nossas mulheres, e para lá da habitual representatividade do Instituto passaríamos com certeza duas semanas de férias inesquecíveis.

Foi com essa boa disposição que nos despedimos em finais de Julho. Eu parti como habitualmente para a Serra da Estrela e ele iria ainda trabalhar na Direcção Geral, para depois passar uns dias em Lanhelas.

O meu local de férias, nas Penhas Douradas era bastante selvagem. Não havia jornais, nem rádio, nem telefone, nem correio. A única hipótese de comunicar comigo era telefonar para a "Caverna do Viriato", pequeno albergue de montanha a cerca de um quilómetro de minha casa, e pedir-lhes para me darem qualquer recado.

No dia 23 de Agosto pelas 9 horas da manhã batem-me à porta e acordam-me com a notícia:

- Telefonaram da Genética a dizer que o director tinha morrido!

É espantoso como sabendo eu de todos os seus problemas de saúde fiquei surpreendido com a notícia!

Uma coisa é aguardar-se a morte de uma pessoa que está de cama e com doença visível e outra a de alguém que, embora com problemas graves de saúde, vive a sua vida com a energia e o entusiasmo de quem não acredita na morte! Mas ela aí estava, e pouco depois já eu ia a caminho de Lanhelas, onde nesse mesmo dia se realizava o enterro.

Passado o primeiro choque, comecei logicamente a pensar no futuro. Jacinto de Magalhães tinha construído o Instituto à sua imagem, e a sua substituição parecia-me extraordinariamente difícil.

Quem iria ser o novo director? Eu ou o Pinto Ribeiro? A verdade é que não havia mais ninguém no Instituto com as condições exigidas na lei!
Eu tinha dúvidas de ser capaz, mas sabia que o Pinto Ribeiro significava o fim de tudo aquilo que Jacinto de Magalhães tinha sonhado, pois o seu conceito do que devia ser o Instituto era completamente diferente.

Quando cheguei a Lanhelas e vi a tristeza e a insegurança estampados nos rostos de todas as pessoas que gostavam verdadeiramente do Jacinto, apercebi-me que tinha responsabilidades a que não podia fugir. Todos me perguntavam e quando não o faziam eu lia-lhes nos olhos a pergunta:

- E agora? O que vai ser do Instituto?

Para mim, a grande dúvida era se o Instituto poderia ou não sobreviver sem o seu fundador. Naquela altura porém estava demasiado chocado para poder raciocinar friamente sobre todos estes problemas.

Assim, decidi regressar à Serra da Estrela e aproveitar os últimos dias de férias para sedimentar as emoções, deixando as grandes decisões para o mês de Setembro. Esses últimos dias foram porém tristes e difíceis. A preocupação com os problemas que iam infalivelmente surgir não me saía da cabeça, e o papel que eu iria desempenhar em todo o processo era uma constante obsessão. A direcção do Instituto nunca tinha sido para mim um objectivo, e sempre tinha considerado Jacinto de Magalhães o homem certo no lugar certo.

Quando me convidou para ir trabalhar com ele para o Serviço de Genética estava eu a ser pressionado para assumir a direcção do Laboratório de Análises do Hospital Maria Pia, o que eu não queria. Tinha regressado de Angola há pouco tempo e, além de muito traumatizado, estava cansado de cargos de chefia. E então pensei:

- Ao menos na genética não tenho de ser director. O Jacinto é óptimo para o lugar e além disso é mais novo do que eu…

Todas estas dúvidas continuavam presentes, mas não era no ambiente rude e puro da Serra da Estrela que eu ia encontrar as respostas.

5 – A SUCESSÃO

O regresso ao trabalho foi muito penoso. Aquele grande gabinete vazio era triste e não deixava esquecer que o futuro do Instituto tinha de ser rapidamente resolvido.

Segundo a lei, o director teria de ser nomeado pelo Ministro da Saúde, após proposta do Conselho Administrativo do Instituto, que deveria previamente ouvir o Conselho Técnico, constituído por todos os Chefes de Unidade. Eu estava tranquilo, pois sabia que a esmagadora maioria do pessoal me apoiava claramente, por isso, quando na reunião do Conselho expressamente convocada para o efeito o meu nome foi proposto, a declaração de Pinto Ribeiro caiu como uma bomba:

- Segundo a lei, o director do Instituto tem de ser Chefe de Serviço de Genética e o Dr. Vaz Osório é chefe de Serviço sim, mas de Biologia Clínica. O único Chefe de Serviço de Genética sou eu, portanto só eu posso ser proposto para o cargo.
Ficamos todos estupefactos e nitidamente apanhados de surpresa.

Eu sempre fui amigo do Pinto Ribeiro, pelo que a minha surpresa e indignação foram, não pelo que ele disse, mas sim por não ter falado comigo antes da reunião a expor as suas dúvidas, para as discutirmos em conjunto. Era o que eu esperava e merecia pelo respeito e confiança que existia entre os dois.

Infelizmente não foi isso que aconteceu, e com os ânimos um tanto exaltados, a reunião foi suspensa para o nosso administrador coligir toda a documentação necessária e poder demonstrar que as coisas não eram assim.

Eu sabia perfeitamente como e quando tinha feito concurso para Chefe de Serviço de Genética e que o título de Chefe de Serviço de Biologia Clínica nem sequer existia nas carreiras médicas, dado a designação “Biologia Clínica”, como atrás foi referido, ter sido inventada e proposta por mim aquando da criação da unidade. A verdade porém é que nunca tinha lido a acta do meu concurso, e não fazia a menor ideia do que lá estaria escrito. Porém, e como era de esperar, foi fácil demonstrar que ele estava errado, pois a acta referia claramente que eu era Chefe de Serviço de Genética.

Assim, com o voto contra de Pinto Ribeiro, no dia 11 de Setembro a proposta com o meu nome seguiu para o gabinete da Ministra da Saúde.

Fui na altura muito pressionado para lutar pela minha candidatura, mas eu não era capaz de entrar no jogo das influências e a minha posição foi irredutível:

- O Conselho Técnico apoiou e propôs o meu nome e a decisão agora é da Ministra. Recuso-me a “meter cunhas” para conseguir o lugar, pois isso iria tirar-me toda a força moral para o exercer. Compete à Ministra escolher.

Entretanto, e segundo soube mais tarde, o Professor de Pediatria da Faculdade de Medicina do Porto, tinha apresentado uma proposta ao seu Conselho Directivo para que o Instituto fosse “incorporado” na Faculdade!

O que se pretendia já não era engrandecer o Instituto, mas engrandecer-se à custa do Instituto. Valeu termos na altura uma Ministra da Saúde pouco sensível a pressões.

Chamou-me ao gabinete e perguntou:

- Que história é esta do senhor ser ou não Chefe de Serviço de Genética?

É ou não é?

- Sou sim, senhora Ministra.

- Ainda bem. Então é o novo director do Instituto. Se não fosse era preciso mudar a lei, mas o resultado seria o mesmo. A obra do Jacinto é para continuar.

Por despacho ministerial de 23 de Setembro fui então nomeado director do Instituto de Genética por urgente necessidade de serviço.

O Pinto Ribeiro foi extremamente correcto na reunião do Conselho Técnico que se seguiu, afirmando que nada tinha contra mim e que a sua posição traduzia apenas uma diferença na interpretação da lei. A tempestade tinha passado, o pessoal serenou, e eu comecei a cair na realidade e a pensar friamente como é que me iria desempenhar na minha missão.

Ao longo da minha carreira, em Luanda, já por muitas vezes tinha desempenhado cargos de direcção, pelo que a orientação técnica, a organização do pessoal ou a política global do Instituto, para mim não constituíam problemas. Mas a parte financeira era uma forte preocupação.

Jacinto de Magalhães era um homem fantástico para arranjar dinheiro e um político com grande influência no Ministério da Saúde, mas eu não era uma coisa nem outra.

O Instituto tinha crescido espectacularmente desde a sua fundação graças ao dinamismo e categoria de toda a equipa que o integrava, mas também porque na hora certa o dinheiro aparecia sempre! Como ia ser agora?

A realidade é que eu não tinha tempo para me preocupar com isso, pois havia problemas urgentes a resolver e as preocupações quanto ao futuro teriam de aguardar.

Dentro de três dias iria partir para a Grécia, para o congresso que antes de férias tínhamos projectado, e que seria a minha primeira representação oficial do Instituto fora do país.

Todos os grandes amigos do anterior director estavam lá, e muitos ainda nem sequer tinham conhecimento da sua morte. Encontrei o grupo francês logo no aeroporto Charles de Gaulle, e as suas manifestações de pesar foram verdadeiramente sentidas. O Professor Frèzal e Madame Briard estavam particularmente chocados.

Na abertura do Congresso em Atenas, o Prof. Frèzal falou largos minutos e com lágrimas nos olhos sobre Jacinto de Magalhães. Lembro-me de pessoas que estavam na assistência e não o conheciam, comentarem:

- Quem era Jacinto de Magalhães? Para o Frèzal falar assim dele devia ser "un grand tipe"!

Todos os contactos que posteriormente estabeleci foram óptimos. Convidei o Prof. Frèzal para Presidente do Conselho Científico do Instituto e ele prometeu que o seu serviço nos continuaria a dar o apoio e amizade de sempre.

A Madame Briard, o Prof. Farriaux, o Prof. Robert e o Prof. Pfeiffer, e cito estes nomes por serem então os mais influentes na genética europeia e dos maiores amigos do Instituto, tomaram posições semelhantes, o que para mim foi muito importante e encorajador.

Fora do país o Instituto estava firme. A luta ia ser cá dentro.

O Instituto que eu queria, tinha de ter o mesmo dinamismo, entusiasmo e qualidade que Jacinto de Magalhães lhe tinha imprimido.

Os técnicos deveriam continuar a ir para fora fazer estágios e aprender novas tecnologias, tinham de continuar a ser adquiridos equipamentos melhores e mais recentes, as instalações tinham de ser ampliadas,… só que eu não sabia como havia de arranjar meios para fazer tudo isso.

Na primeira reunião de trabalho que, como director

do Instituto, tive com a Ministra da Saúde, levei um plano muito bem elaborado e muito claro sobre os projectos que considerava fundamentais.

Leonor Beleza iniciou a conversa dizendo que gostaria que a obra de Jacinto de Magalhães tivesse continuidade, e que no dia 31 de Janeiro o queria homenagear publicamente, descerrando um busto frente ao Instituto.

Como é evidente, concordei com ela, mas acrescentei que a melhor homenagem que se podia fazer a um homem era continuar e apoiar a sua obra, e apresentei então os projectos que levava em carteira:

- A compra do grande prédio contíguo ao Instituto, a criação da Unidade de Genética Molecular e do Centro de Audiofonologia, o rastreio experimental da Hiperplasia Congénita das Supra-renais, a aquisição dum novo analisador de aminoácidos e a actualização do quadro de pessoal do Instituto.

Estes projectos implicavam um investimento à volta dos 100.000 contos, mas era fundamental aproveitar esta oportunidade que me parecia muito favorável e dificilmente repetível.

A Ministra prometeu estudá-los, e eu regressei ao Porto para a minha segunda “prova de fogo” como director:

As comemorações do 31 de Janeiro tinham de correr o melhor possível e o tempo já não era muito para tudo o que se pretendia.

Comecei por contactar o arquiteto Corte Real por causa do busto que a ministra queria inaugurar nesse dia. Ele porém sugeriu que em vez de busto se fizesse uma estátua, pois busto “cheirava” muito a cemitério.

Na convicção de que Leonor Beleza iria concordar, o projecto avançou.

A estátua foi encomendada ao escultor Riba Tua e eu tinha menos de três meses para pôr tudo a funcionar. Sentia-me só e com muitas coisas para fazer em tão pouco tempo. Jacinto de Magalhães, além do traquejo como director e da sua influência política, tinha-me a mim como um forte ponto de apoio na direcção do Instituto. Eu porém tinha de fazer tudo quase sozinho. E digo isto porque para formar a nova direcção convidei para subdirectora Maximina Pinto, que apesar de ser as escolha mais lógica e uma excelente técnica, estava ainda muito verde para dar o apoio que me faltava.

Os primeiros passos da nova direcção foram orientados para a continuação da reforma da Consulta já iniciada antes das férias. Assim, foi contratada como Psicóloga Carla Carmona, regressada dum estágio na Alemanha, e que ao fim de poucos meses corporizou as minhas ideias, mostrou ter ideias próprias e ao fim de poucos meses de trabalho criou no Instituto um excelente gabinete de psicologia.

A substituição da nutricionista era urgentíssima. A escolha recaiu em Luiza Kent Smith, professora na Faculdade de Ciências da Nutrição e que, embora com o tempo muito ocupado se mostrou entusiasmada com o nosso projecto e foi mais um elemento de grande categoria a entrar para a nossa equipa.

O passo seguinte era restabelecer as relações com o Serviço de Genética da Faculdade de Medicina.

Independentemente das razões que levaram ao afastamento entre Jacinto de Magalhães e Amândio Tavares, a verdade é que muito tempo tinha passado, Amândio Tavares era meu amigo, e nada naquele momento justificava que os dois maiores centros de genética médica do norte do país estivessem a trabalhar de costas voltadas um para o outro. As relações foram restabelecidas e os dois Serviços passaram a colaborar normalmente nas áreas de interesse comum.

Aproximava-se entretanto o 31 de Janeiro de 1988, dia da primeira homenagem pública a Jacinto de Magalhães após sua morte.

A estátua estava concluída, e dado não caber no pequeno jardim do Instituto decidiu-se implantá-la no jardim público, orientada de forma a não voltar as costas ao Instituto nem ao Liceu. A pedido da viúva, Zita Magalhães, coube-me escolher entre um dos livros de Jacinto de Magalhães, uma frase para inscrever na base de granito. A frase escolhida dizia assim:

Era um cair de tarde em que as cores
brincavam de avermelhar os céus
Havia um ar de despedida nas coisas
e um gosto amargo na boca
Acabava o tempo de recomeçar

A nossa biblioteca ia ser pequena para receber toda a gente, pelo que se montou um circuito interno de televisão com ligação ao bar.

Por vontade da Ministra da Saúde, que se antecipou a mim no expressar desse desejo, o Instituto passou a chamar-se "Jacinto de Magalhães" e o novo nome teve de ser rapidamente pintado na fachada principal.

Finalmente chegou o dia, com tudo pronto e eu satisfeito mas um pouco nervoso. Era a primeira vez que, como director do Instituto, ia publicamente pôr à prova a minha capacidade organizativa. Esteve presente Eurico de Melo, vice 1º Ministro, que presidiu à cerimónia, a Ministra da Saúde Leonor Beleza, o Presidente da Câmara, e o Governador Civil, entre outras figuras públicas.

O Professor J. Frèzal e Madame Briard, convidados para as Conferências de Genética que se tinham realizado na véspera, integradas na mesma homenagem, também estiveram presentes.

A estátua inaugurada no dia 31 de Janeiro de 1988

Procedeu-se à inauguração da estátua, Leonor Beleza e J. Frèzal relembraram Jacinto de Magalhães com emoção, distribuíram-se os prémios científicos, e eu ia dando um pulo de alegria quando a Ministra anunciou que ia dar o "sim" a todos os projectos que eu lhe tinha apresentado. Nem queria acreditar!

Os meus horizontes como director do Instituto começavam a alargar-se e comecei a sentir a real importância do apoio político para o desempenho de funções de chefia a este nível.

Ainda em 1988, o "Journal de Génétique Humaine" publicava uma fotografia de Jacinto de Magalhães acompanhada do seu discurso de abertura no Encontro do ´´Club Européen de Conseil Génétique`` em Viana do Castelo.

> *«Rentré finalement en son berceau européen, après quelque siècles à la rame, le Portugal garde un goût salé sur les lèvres, un regard éclairé par la blancheur des voiles, le cœur tourné vers l'aventure, vers la découverte. Sa pensée, encore amère de la vision des bateaux échoués sur les rochers d'Amérique, d'Asie, d'Afrique, et de l'Australie, se prépare à franchir un nouveau cap de la Bonne Espérance, le cap qui maintenant le sépare de l'Europe. Et c'est la découverte de la Nouvelle Europe qu'il demande aujourd'hui à ses marins. Cette fois pas un espace géographique, pas un espace économique, mais seulement un espace culturel où va grandir l'homme européen nouveau. Ce ne sera pas la dernière navigation.*
> *Ainsi nous vous recevrons, à l'ancienne façon, les deux mains tendues, le cœur ouvert, pour entreprendre le même chemin, la même découverte, pour essayer de dévoiler l'homme de l'avenir qui est au-delà de ce cap d'espérance que nous essayons de franchir aujourd'hui.»*

Este texto mostra bem o entusiasmo de Jacinto de Magalhães pela nova Europa que então dava os seus primeiros passos, e a sua publicação é claramente reveladora da consideração, respeito e amizade que os geneticistas franceses lhe dedicavam.

Antes de encerrar este capítulo, há um episódio curioso que me parece interessante referir.

Dois ou três anos após a inauguração da estátua, algumas alunas do Liceu D. Manuel II, fronteiro ao Instituto, vieram ao meu gabinete pedir uma entrevista. Estavam a fazer um trabalho sobre as estátuas do Porto e queriam saber se eu tinha alguns dados sobre aquela. Respondi-lhes que sabia tudo sobre essa estátua e que tinha muito gosto em lhes fornecer os dados que pretendessem.

Começaram então por perguntar quem era Jacinto de Magalhães, quando tinha nascido, quando tinha morrido,….. e quando eu lhes disse a data da morte ficaram admiradas:

- Há tão pouco tempo e já tem uma estátua? O que é que ele fez?

Expliquei-lhes que era médico, que tinha fundado o Instituto de Genética, que também era poeta e tinha deixado vários livros publicados, mas nada disso parecia ser um bom justificativo para aquelas jovens cabecinhas.

Então acrescentei:

- Bem, era também político.….

- Ah! Disse logo uma que me parecia a mais vivaça.

Então já percebemos!

6 – EXPANSÃO E ESTABILIDADE

O Instituto de Genética tinha até então vivido à custa da iniciativa e influência política de Jacinto de Magalhães e do apoio e clara visão da sua importância por parte da Ministra da Saúde. Porém Jacinto de Magalhães tinha morrido e a Ministra podia sair a qualquer momento. Era pois necessário criar estruturas que o tornassem menos dependente das pessoas e mais de si próprio, e portanto menos vulnerável. Os problemas básicos a resolver diziam respeito ao pessoal e à autonomia financeira.

Em relação ao pessoal o problema era muito complexo. Jacinto de Magalhães, como Director Geral dos Hospitais, tinha facilitado a entrada de muita gente em situações de estabilidade de emprego e equivalência de habilitações muito duvidosas, mas que posteriormente tencionava resolver. A intenção era boa e as pessoas também, mas a sua morte prematura veio tornar estes casos complicados.

Acresce que a contratação de pessoal era agora mais difícil. Tinha sido criada a carreira dos Técnicos Superiores de Saúde, que começava por dois anos de estágio dando formação para os ramos de laboratório, fisioterapia, etc., mas não havia qualquer dispositivo legal que previsse a sua preparação em genética, o que tornava a contratação de licenciados para os nossos laboratórios e a sua progressão nas carreiras praticamente impossível.

A genética era ainda nessa altura, muitas vezes esquecida!

Para resolver esse problema e na minha qualidade de presidente da Comissão de Estudo e Estruturação da Genética Hospitalar, consegui que na referida carreira fosse criado o "Ramo de Genética" e que ao Instituto de Genética fosse reconhecida a idoneidade para orientar os respectivos estágios. Ficamos assim com o caminho aberto para a formação e posterior contratação de Técnicos Superiores de Saúde para os nossos laboratórios.

Foi aberto de imediato o primeiro concurso a nível nacional e no ano seguinte recebíamos os dois primeiros estagiários do país para o Ramo de Genética da referida carreira, as licenciadas Gil Ribeiro e M.ª Luís Cardoso.

Lançamos ainda nesse mesmo ano as bases para a criação das "Carreiras Médicas Hospitalares de Genética", primeiro passo para a criação da tão desejada especialidade, abrindo-se assim o caminho para a futura contratação de médicos especialistas para o Instituto.

Mantinha-se porém a preocupação pela nossa situação financeira. As verbas prometidas pela Ministra da Saúde foram rapidamente entregues, mas estavam destinadas a projectos concretos, e não vinham de modo algum resolver os pagamentos aos fornecedores, onde nós estávamos sempre em falta, especialmente por causa do rastreio neonatal. Os custos estavam mal dimensionados e o tradicional atraso de pagamento por parte das ARS originava uma situação deficitária que urgia resolver.

As minhas relações com o Ministério eram óptimas e isso devia, a meu ver, ser aproveitado o melhor e o mais rapidamente possível.

Assim, com o Secretário de Estado da Administração da Saúde Costa Freire, começamos a elaborar um plano de autonomia financeira que permitisse ao Instituto viver, tanto quanto possível, à custa do seu próprio trabalho, ou seja, dos diversos serviços que oferecia ao público.

O nosso projecto era garantir os vencimentos do pessoal com o subsídio de exploração mensal

pago pelo Ministério e estabelecer preços para os serviços prestados que garantissem as despesas e a investigação, sendo o reequipamento garantido anualmente pelas verbas do PIDDAC.

Costa Freire queria ir mais longe. Queria que eu determinasse os preços reais, que cobrissem os vencimentos e tudo o resto, ficando o Instituto praticamente a funcionar como se fosse uma empresa privada. Embora essa perspectiva em teoria me agradasse, nunca acreditei que naquela altura pudesse ser realizável, e acabei por o convencer de que o meu projecto seria a melhor solução para o Instituto.

Porém, com o projecto já concluído e faltando apenas a respectiva aprovação, surgiu o escândalo das adjudicações de obras hospitalares que teriam sido ilegais, e Costa Freire foi demitido. Com o ambiente no Ministério de “cortar à faca”, todos os “dossiers” Costa Freire ficaram em suspenso durante longos e exasperantes meses!

A equipa ministerial foi renovada, e o novo Secretário de Estado Adjunto passou a ser Albino Aroso. Dada a sua excelente preparação em Saúde Pública e as óptimas relações profissionais e de amizade que nos uniam, o Instituto ficou indiscutivelmente a lucrar com a mudança.

O novo secretário de estado delegou uma série de poderes no director do Instituto o que veio aliviar imenso a burocracia; os despachos no ministério passaram a ser mensais, e eu retomei o processo de autonomia financeira com todo o entusiasmo, embora tudo tivesse regressado à estaca zero, pois falar no nome de Costa Freire passou a ser “tabú” naquele ministério.

Ainda em 1988, certo dia o Professor Daniel Serrão veio-me procurar com uma proposta que me surpreendeu pela sua originalidade e arrojo.

Pretendia-se criar uma entidade semi-privada que pudesse concorrer com grandes projectos de investigação ao “Programa Ciência”, recentemente criado pelo governo de Cavaco Silva, ou a outros programas e bolsas similares.

Os serviços e laboratórios da Universidade ou outras instituições estatais de investigação, teriam dificuldade em apresentar projectos a esta dimensão, além de estarem sujeitos a “espartilhos” burocráticos que tornavam quer a candidatura quer a obtenção de eventuais patrocínios, extremamente complicados.

O que se pretendia era a constituição de uma associação privada em parceria com várias instituições, sendo a Universidade do Porto o parceiro e patrocinador principal. O Reitor da Universidade, Alberto Amaral, tinha já aprovado o projecto e as outras entidades fundadoras seriam, além do Instituto de Genética, a Fundação Luso Americana, a Cruz Vermelha Portuguesa e a Câmara Municipal do Porto.

É evidente que aceitamos o convite com muito gosto e muita honra, e assim, em 1989 nasceu o Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto (IPATIMUP).

Posteriormente recebemos convites semelhantes através dos Professores António Coimbra para a criação do Centro de Neurobiologia da Universidade do Porto (CNUP), e Alexandre Quintanilha para a criação do Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC).

O CNUP ainda realizou algumas reuniões científicas no nosso Instituto, mas não teve continuidade.

Foi portanto devido ao entusiasmo e pioneirismo de Daniel Serrão, Sobrinho Simões e Alexandre Quintanilha, com a modesta colaboração do Instituto de Genética, que a cidade do Porto se pode hoje orgulhar de possuir dois institutos de investigação com o prestígio e a notoriedade do IPATIMUP e do IBMC.

A primeira Assembleia Geral do IPATIMUP (Sobrinho Simões, Daniel Serrão, Braga da Cruz, Representante da Cruz Vermelha, Rui Vaz Osório, Maria de Sousa e Alberto Amaral)

Em Fevereiro de 1989, um grupo de jovens veio ter comigo pedindo a colaboração do Instituto numa exposição sobre diversos ramos da ciência, a realizar no recentemente recuperado Mercado Ferreira Borges, sob a designação “Expo Ciência – Porto 89”.

A realização era da Associação Juvenil da Ciência e propunha-se divulgar as actividades em curso nas diversas organizações de investigação e desenvolvimento, de forma a consciencializar a população da importância dessas actividades para o progresso do país. Pretendiam ainda cativar a atenção dos jovens interessados em ciência, para a possibilidade, muitas vezes ignorada, de desenvolver essas aptidões nas instituições de investigação existentes em Portugal.

A ideia entusiasmou-me, e achei que o Instituto devia aceitar o convite. Falei com os chefes de Unidade, todos aderiram com entusiasmo e a azáfama começou.

Tratava-se de montar um “stand” que estaria aberto ao público 5/6 horas por dia, de 14 a 16 de Abril, com técnicos do Instituto de Genética, equipamento, demonstrações das nossas principais actividades, etc.

Durante esses três dias procurámos mostrar à população da cidade aquilo que fazíamos, com demonstrações práticas, posters, filmes, etc. Do rastreio neo-natal ao diagnóstico pré-natal, ou da execução dum cariótipo a uma espreitadela ao microscópio, mostramos tudo o que era possível mostrar.

Foi uma experiência apaixonante, sendo o que mais me sensibilizou o espírito de abnegação e entusiasmo com que toda a equipa do Instituto colaborou no projecto.

Este apoio à juventude foi aliás um objectivo que sempre procuramos implementar, mantendo as portas abertas às visitas de estudo, através das quais todas as semanas dávamos a conhecer aos alunos das escolas que nos procuravam, os grandes desenvolvimentos tecnológicos que iam acontecendo e a sua importância para o diagnóstico, prevenção e tratamento das doenças genéticas. Também frequentemente nos deslocávamos às escolas e colégios para exposição e discussão com os alunos de temas tão interessantes como a genética, a biotecnologia ou a ética.

Nunca deixámos sem resposta um pedido de apoio para um projecto, um livro, um trabalho de grupo, etc., e muitas vezes os alunos nos confessaram que tinham enviado a mesma carta para várias instituições e que só nós tínhamos respondido!

Numa das reuniões de trabalho que mensalmente tinha no ministério, Albino Aroso pôs-me o seguinte problema:

- O Instituto de Genética é um exemplo de sucesso a nível nacional pela forma como trabalha, pelas valências que desenvolveu e pela qualidade demonstrada quer na assistência pública quer na investigação. Aqui em Lisboa há vários estabelecimentos de saúde em que se faz genética, mas a colaboração entre serviços está longe de ser boa e tenho a convicção de que, por isso mesmo, não estamos a tirar o máximo partido dos recursos técnicos e humanos existentes. Nesse sentido, vou convocar uma reunião com os principais geneticistas de Lisboa, mas como não os conheço a todos e sei que as relações entre eles nem sempre são as melhores, gostaria de o ter a meu lado como moderador, aliás na sequência do trabalho que você iniciou com o anterior Secretário de Estado.

Claro que a Albino Aroso eu não podia dizer que não, mas avisei-o que não iria ser tarefa fácil. E a verdade é que não podia ter começado pior.

Quando dias depois se marcou a primeira reunião, fui o primeiro a chegar ao ministério. O segundo foi o Professor Ferraz, do H.D. Estefânia. Era uma figura muito controversa e de relações muito complicadas com os outros geneticistas de Lisboa.

Enquanto conversávamos chegou M.ª de Jesus Feijó, médica do H. Egas Moniz. Cumprimentou-me efusivamente, dado sermos amigos e colaboradores há muito tempo, fez uma vénia cerimoniosa ao Prof. Ferraz, e sentou-se.

Eu falava com um e com o outro mas os dois não trocavam uma palavra entre si. Pensei que estivessem de relações cortadas, mas a certa altura M.ª de Jesus pergunta-me:

- Vaz Osório, depreendo desta conversa que este senhor deve ser o Professor Ferraz.......

Eu nem queria acreditar! Eram ambos médicos geneticistas da mesma cidade e nem sequer se conheciam! Como era isto possível quando em Lisboa não havia mais de dois ou três hospitais a trabalhar em genética?

A reunião correu bem melhor do que este encontro, e embora os resultados não fossem muito significativos, as relações e a colaboração entre os geneticistas de Lisboa sofreram um grande impulso.

Para se compreender melhor quem era o Professor Ferraz, convém dizer que fez a sua preparação em Paris com o Prof. J. Frèzal, onde conheceu e detestou Jacinto de Magalhães.

Tinha-me sido apresentado meses atrás, em França, numa reunião do "Club Européen de Conseil Génétique". Na altura da apresentação, e quando lhe estendi a mão para o cumprimentar, fez-me secamente esta pergunta:

- Você também é como o Jacinto? Tem a mania que vai mandar na genética em Portugal?

Mas o pior aconteceu em pleno congresso. Eu tinha sido convidado para fazer uma palestra sobre “Les conditions d’exercice de la génétique au Portugal”. Como presidente da Comissão Nacional de Estudo e Estruturação da Genética Médica Hospitalar, expus o trabalho que estávamos a desenvolver, sobre a inclusão da genética na carta hospitalar portuguesa, a definição e organização dum serviço de genética, as carreiras profissionais, o rastreio, o diagnóstico pré-natal, etc.

Essa Comissão tinha definido como condições mínimas a exigir para a criação dum Serviço de Genética, a existência duma consulta e dum laboratório de citogenética. A partir daí estabelecia vários níveis, de acordo com a incorporação de mais valências. Ao fazer o levantamento da situação em Portugal não referi a existência de nenhum serviço de genética no H.D. Estefânia, o que levou o Prof. Ferraz a protestar violentamente e declarar que tinha sido intencionalmente ignorado. A minha justificação porém era simples:

- Nesse hospital existe unicamente uma consulta de genética e não um serviço com as estruturas que nós defendemos.

A discussão prolongou-se, no fim todos me deram razão, mas criou-se uma situação muito desagradável e perfeitamente desnecessária, com dois médicos portugueses a discutirem publicamente política interna …….. em França!

O “processo Costa Freire” continuava entretanto a agitar a Assembleia da República e o país, Leonor Beleza foi forçada a demitir-se, injustamente envolvida no caso da morte de hemofílicos por sangue contaminado com vírus da SIDA, e quando chegou o 31 de Janeiro, pela primeira vez não tivemos cá a figura simpática e amiga da Ministra da Saúde. Presidiu Albino Aroso, pois o novo Ministro, Arlindo de Carvalho, nele delegou essa presidência.

Algo muito importante se passou porém nesse dia. Daniel Serrão, com a frontalidade que lhe é habitual, lançou ao ministério o desafio de criar um projecto de investigação científica ao nível da medicina aplicada e extensivo a todo o país. Albino Aroso aceitou o desafio e nesse mesmo ano foi criado um programa de investigação científica patrocinado pelo Ministério da Saúde, que desde então tem possibilitado anualmente a concretização de muitos projectos de investigação de prática clínica ou laboratorial e a publicação de numerosos artigos de grande qualidade.

Em Maio de 1990 e após muitas pressões minhas e de Albino Aroso sobre o Secretário de Estado da Administração da Saúde Jorge Pires, conseguiu-se finalmente a aprovação da nossa tabela de serviços, com a consequente publicação em Diário da República. O Instituto passava assim a ter uma tabela só sua e com preços que lhe iam garantir uma vida financeira saudável.

Finalmente, um dos problemas que mais me preocupavam e talvez o que mais interessava ao Instituto, estava resolvido. A partir de agora ia ser possível começar calmamente a pagar as dívidas e planificar o futuro com mais segurança e independência do poder central.

Era pois altura de começar a gastar as verbas conseguidas durante o ministério de Leonor Beleza. O prédio contíguo já tinha sido comprado por 18.000 contos, verba irrisória e só possível por estar cheio de inquilinos a pagar rendas de mil escudos ou menos. Já tínhamos conseguido a saída de dois dos inquilinos, e podíamos por isso começar a concretizar o novo projecto de expansão do Instituto. As obras para instalação do novo laboratório de citogenética começaram de imediato

no 3º andar-centro, seguindo-se no 3º direito as do Centro de Diagnóstico Pré-natal.

Arrancou também nessa altura a informatização do Instituto, tendo sido contratada para orientar todo o processo a licenciada em informática M.ª José Ortigão de Oliveira.

Começavam então a surgir na Europa os primeiros produtos dietéticos hipoproteicos pobres em fenilalanina, e após grandes problemas com as alfândegas e algumas dúvidas sobre a legalidade do processo, o Instituto começou a importá-los, com grande satisfação dos nossos doentinhos fenilcetonúricos. As dietas passaram a ser mais variadas, a qualidade de vida dos doentes melhorou, e poucos meses depois já tínhamos conseguido um subsídio do Governo no valor de 1.000 contos anuais para comparticipação nos custos. Precisávamos portanto de espaço para aquilo a que já chamávamos a nossa "mercearia", uma vez que, para evitar intermediários no processo de distribuição destes produtos, o Instituto assumiu esse serviço. Construímos então uma cozinha experimental tendo ao lado uma boa sala para armazenar os produtos dietéticos que enviávamos pelo correio para todos os doentes fenilcetonúricos do país.

Estas novas instalações possibilitaram a organização de uma "Escola de cozinha", que além de ajudar as mães dos jovens fenilcetonúricos a tirar o maior partido possível dos produtos hipoproteicos, possibilitou a realização do nosso primeiro livro de receitas, sob orientação da nutricionista Manuela Ferreira de Almeida. Chamava-se "Comer bem... sem fazer mal", e foi entusiasticamente recebido pelas mães dos nossos doentes.

Eram os primeiros passos duma Consulta de Nutrição que muito se iria notabilizar nos anos seguintes, não só pelo trabalho desenvolvido no Instituto mas também como centro formador de nutricionistas que por todo o país acompanharam as crianças com fenilcetonúria ou outras doenças metabólicas.

A cozinha experimental e o primeiro livro de receitas

Em Agosto de 1990 e com grande surpresa nossa, Pinto Ribeiro pediu a reforma antecipada e para o substituir, após a realização do respectivo concurso, foi admitida a pediatra Margarida Reis Lima.
Dado não existir ainda a especialidade de genética, a porta de entrada para o Instituto era feita através da única vaga de pediatria que existia no quadro. Abria-se depois um Ciclo de Estudos Especiais de Genética, e feito o exame final o pediatra passava a ocupar o lugar de Assistente Hospitalar de Genética, ficando o lugar de pediatra de novo livre para outro médico poder entrar. Foi assim que conseguimos desenvolver a nossa consulta e ir preparando médicos diferenciados em genética enquanto não existia a respectiva especialidade.

Entretanto as obras no novo prédio iam avançando em bom ritmo. Ao descascar as paredes dos andares já devolutos verificou-se que a estrutura era toda em granito de boa qualidade, o que nos levou a alterar o projecto inicial, acrescentando um 4º andar recuado ao bloco central. Quatro andares obriga a ter um elevador, que foi construído no vão das escadas do lado nascente.

Decidimos também deixar sempre que possível as paredes com o granito à vista, o que veio dar um toque de classe e originalidade às novas instalações.

Entretanto, e aproveitando a proximidade das eleições, conseguimos do ministério através do secretário de Estado Jorge Pires, 12.000 contos para as obras de instalação do Centro de Audiofonologia, e decidimos construir uma placa sobre o 3º andar da ala poente para aí construir um 4º andar recuado para instalação do referido centro.

Uma vez que tínhamos a sorte dos andares vagos serem os de cima e a ampliação do prédio com andares recuados não estragar a sua estética, esta foi indiscutivelmente a melhor forma de resolver a constante falta de espaço com que nos debatíamos, até porque a saída dos inquilinos não se vinha revelando tão fácil como inicialmente se previa.

Em Novembro desse mesmo ano uma nova actividade nasceu no Instituto.

O Serviço de Obstetrícia do H. de Gaia há já uns anos que trabalhava em Reprodução Medicamente Assistida. Faltava-lhe porém a componente laboratorial para poder arrancar em pleno, uma vez que naquela altura a colheita de ovocitos e a fecundação “in vitro” só eram feitos em Lisboa.

A verdade porém é que cultivar embriões não era muito diferente de cultivar células amnióticas, a Unidade de Citogenética dominava a tecnologia e nós dispúnhamos das infra-estruturas necessárias para resolver essa lacuna.

Acertamos todos os pormenores com Ingborg Chaves, chefe da equipa do hospital, e decidimos avançar com o projecto, mesmo sabendo que seria sempre uma solução provisória, uma vez que a médio prazo tudo passaria a ser feito no Hospital de Gaia.

Adquiriu-se o equipamento necessário e em Novembro desse mesmo ano começou a funcionar o primeiro Centro de Reprodução Medicamente Assistida da cidade do Porto. No mês seguinte e com grande satisfação de todos, tínhamos já a primeira mulher grávida e com parto marcado para o fim do mês de Agosto.

Em Fevereiro de 1992 atingimos o número de um milhão de recém-nascidos rastreados pelo Programa Nacional de Diagnóstico Precoce. Decidimos comemorar essa data com um encontro de todos os jovens fenilcetonúricos até então detectados.

Foi o primeiro grande encontro de fenilcetonúricos realizado em Portugal, e pela primeira vez, pais e doentes iam conhecer-se como grupos familiares específicos, com preocupações e problemas comuns e partilhando os mesmos projectos para o futuro.

A festa começou com uma reunião na biblioteca, onde os problemas e as dúvidas que mais os preocupavam foram discutidos e sempre que possível resolvidos. Aí nasceu a ideia da criação de uma futura Associação de Pais, tendo como principal objectivo actuar perante os médicos, o poder político, os meios económicos, etc, de forma a conseguir uma melhor qualidade de vida para todas as crianças fenilcetonúricas.

Esta ideia viria a concretizar-se um ano mais tarde em Torremolinos, durante um congresso ao qual levamos pela primeira vez um grande grupo de pais e doentes portugueses.

Seguiu-se um grande lanche confeccionado na nossa nova cozinha, sob a supervisão da nossa nutricionista.

Primeira reunião com os pais dos fenilcetonúricos, na Biblioteca do Instituto – 1992

Foi enternecedor, ver como os pais das crianças mais crescidinhas se preocupavam com a alimentação dos seus filhos e os pais dos mais pequeninos olhavam para aquilo tudo com um misto de receio e esperança no futuro.

Uma manhã, poucos dias depois do regresso de férias, apareceu no meu gabinete uma jornalista do periódico Independente, Paula Joyce, a solicitar uma entrevista para o seu jornal, e revelando particular interesse pelo diagnóstico pré-natal.

Quem conhece o meu entusiasmo pelo Instituto não se admira que tenha passado toda a manhã a mostrar as novas instalações, a apresentar as obras projectadas, e especialmente a explicar como funcionava o Instituto, o rastreio neonatal, os laboratórios, as consultas, e evidentemente o diagnóstico pré-natal.

Discutiu muito comigo o nosso critério de só avançar com uma amniocentese desde que a mulher aceitasse uma eventual interrupção da gravidez, dado a nosso ver não ser eticamente correcto correr os riscos de aborto inerentes à técnica, a título meramente informativo. Este assunto deve ter ocupado menos de dez minutos nas longas duas horas que estivemos a conversar.

Porém, quando dias depois chego ao Instituto, só percebi o ar de consternação com que as pessoas me olhavam quando vi o Independente aberto na minha secretária.

A fotografia era da fachada do edifício recentemente adquirido, antes das obras e num estado deplorável, quando mesmo ao lado existia a fachada principal pintadinha de novo!

O edifício antes das obras, tal como que apareceu no artigo

A legenda da fotografia dizia assim:

AQUI SÓ ENTRA QUEM ADMITIR O ABORTO.

Na página ao lado via-se a minha fotografia e em letras gordas o título:

ORDEM PARA ABORTAR

Em sub-título estava escrito:

> *"No Instituto de Genética Médica do Porto é assim: só se faz testes às grávidas que admitam fazer aborto. E a razão é simples. Para os médicos do Instituto só interessam crianças saudáveis. E se o teste revelar anormalidades o remédio é simples. A mulher vai ao hospital de Gaia e faz um aborto. Dentro da lei.*
> *E ainda falam da Bósnia!"*

O resto do artigo era escrito mais ou menos ao mesmo nível.

Pior era impossível! Parecia-me estar a regressar aos anos 80, quando lutávamos pela legalização do aborto por causas genéticas!

Fiquei tão chocado que só à tarde, quando a minha cunhada Isabel Oliveira me telefonou de Lisboa indignada com o que leu, me lembrei que ela também era jornalista do Independente, felizmente de outro nível e de áreas diferentes.

Prometeu-me falar com Paulo Portas, então director do jornal, que imediatamente me garantiu o mesmo espaço e visibilidade para uma carta explicativa que eu enviasse.

Assim aconteceu, e nessa carta pude então esclarecer a nossa posição sobre o diagnóstico pré-natal, bem como em relação a todas as outras actividades do Instituto.

Refiro só o início e o fim dessa carta:

> *"Foi mais com tristeza do que com indignação que vi como é possível deturpar uma ideia e, misturando meias verdades com opiniões de outras pessoas, atribuir-nos intenções que na realidade nunca tivemos.*
> *.......................................*
> *É esta a mensagem real que o Instituto de Genética Médica pretende transmitir a todos os que nos procuram."*

Passados alguns dias a jornalista telefonou-me a pedir desculpa. Calculo que Paulo Portas lhe tenha puxado as orelhas!

Era a minha oportunidade, e não resisti a uma vingançazinha:

- Não tem nada que pedir desculpa! O seu problema foi não ter percebido nada do que eu lhe disse sobre o Instituto, mas isso, infelizmente, não é culpa sua!

Entretanto o movimento da consulta continuava a aumentar, a lista de espera também, mas as instalações estavam superlotadas, colocando o Instituto numa situação a que não estávamos habituados e que era urgente resolver.

Mas os deuses pareciam estar connosco! O 1º andar frente foi desocupado, e assim ficámos na posse de ótimas condições para tirar as consultas do já acanhado espaço do N.º 74, e passá-las para o novo edifício. Além disso, o novo código de expropriações por utilidade pública, permitiu-nos libertar as garagens que ficavam mesmo por baixo e assim construir uma nova entrada para o Instituto com amplo acesso às consultas, sala de espera, recepção, sala de colheitas, etc.

A nova entrada para o Instituto

O novo acesso às consultas

Completadas as obras, a entrada deixou de se fazer pelo n.º 74 e passou para um bonito 88 que eu fui pessoalmente escolher à Rua do Almada.

A verdade é que, com toda a fachada devidamente restaurada, não só o edifício do Instituto como toda a praceta em que está inserido ficaram bem mais bonitos e acolhedores.

A fachada do novo edifício, depois de restaurada

Em termos de ampliação das instalações estava portanto tudo bem encaminhado. Era altura de pensar nos recursos humanos.

Para a área das Doenças Metabólicas e após um excelente concurso, foi admitido o pediatra Jorge Marques, e para a consulta de aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal entrou Ana Fortuna, vinda da Medicina Interna do H. de Gaia. Mais médicos a trabalhar e mais doentes para atender, exigiam apoio de enfermagem, sendo escolhida para o efeito a enfermeira Juliana Trancoso, que trabalhava no H. S. João. Assim, em poucos meses a consulta foi totalmente remodelada, passando a funcionar em novas e excelentes instalações

Em Julho de 1993 foi concretizado outro sonho antigo do Instituto e particularmente da Unidade de Citogenética:

A aquisição dum "Cytoscan", que ao permitir captar imagens das células e trabalhá-las num ecrã de computador, possibilitava uma mais rápida execução dos cariotipos, aumentando a rentabilidade do laboratório cerca de 20 a 30%.

Dado o seu elevado preço, mais de 30.000 contos, só foi possível a sua aquisição com a colaboração da Fundação Calouste Gulbenkian, que comparticipou com de cerca de 50% dos custos.

O "Citoscan" nos primeiros dias de funcionamento

A chegada deste equipamento coincidiu com a inauguração das novas instalações da Unidade de Citogenética, nos 3º e 4º andares frente do novo edifício. Estávamos então em Julho de 1993.

Ficou um belíssimo laboratório, que começava já a dar uma ideia do padrão de gosto e qualidade que pretendíamos implantar em todo o Instituto.

Nestes primeiros anos conseguimos portanto concretizar os principais objectivos a que nos propusemos:

- Criação de bases sólidas que viabilizem o Instituto e o tornem, tanto quanto possível independente de influências políticas passageiras.

- Regularização da situação do pessoal criando condições de segurança e normal progressão nas carreiras.

- Boa saúde económica e financeira que permita planear o futuro com base no trabalho desenvolvido e não em eventuais e incertos subsídios oficiais ou privados.

- Constituição duma equipa de trabalho homogénea, de boa qualidade técnica e com espírito de colaboração e apoio mútuo.

- Boa imagem perante o público e outras instituições de saúde e prestígio científico sólido quer a nível nacional quer internacional.

7 – O CRESCIMENTO E AS VERBAS DO PIDDAC

Em fins de 1993 dá-se mais uma remodelação ministerial, sendo o novo Ministro da Saúde o médico Paulo Mendo, meu amigo de há muitos anos e profundo conhecedor não só da saúde em Portugal, mas também do Instituto de Genética, das suas necessidades e peculiaridades.

Pela primeira vez, havia um Ministro que eu tratava por tu!

Para lá de todas essas vantagens, o ministro vinha passar os fins-de-semana ao Porto, despachando todos os sábados os assuntos do norte do País. Eu e dezenas de outros directores e chefes de serviço, deixamos de ir duas ou três vezes por mês a Lisboa para despachar com o ministro. Pensei muito nessa altura no dinheiro e especialmente nas horas de trabalho, que se podiam poupar com um sistema político mais aberto e menos centralista.

Em 14 de Setembro de 1994, jubilou-se na Universidade Claude Bernard em Lyon, o Professor Jacques Robert.

Era um amigo muito especial de Jacinto de Magalhães, meu e do Instituto de Genética. Foi fundador, presidente e membro entusiasta do "Club Européen de Conseil Genetique", em cujas reuniões convivíamos frequentemente.

Era quase uma obrigação estar presente, além de para mim ser um grande prazer dar um abraço a um amigo num momento tão importante da sua vida.

Lá fui então com a minha mulher até Lyon, onde no belíssimo salão nobre da Universidade assistimos a uma cerimónia faustosa e com a solenidade que os franceses tão bem sabem emprestar a estes momentos.

O Professor Robert, quando nos viu ficou emocionadíssimo. Até lhe vieram as lágrimas aos olhos só por saber que tínhamos ido a Lyon unicamente para lhe dar um abraço.

Quinze dias depois enviou-me uma bonita carta de que realço estas frases:

> *"Chers amis*
> *Vous représentiez ce pays que nous avons appris à découvrir et à aimer par vous et votre patron malheureusement trop tôt disparu.*
> *Tous les instants des journées du Club à Viana et ses environs sont gravés dans nos mémoires. J'espère bien que nous reviendrons un jour au Portugal (pour le tourisme !). Et nous irons vous voir »*

Infelizmente esta esperança nunca se chegou a concretizar.

O bom Professor Robert morreu poucos meses depois da sua jubilação.

O ano de 1994 aproximava-se do fim, e por informação de Paulo Mendo, ficamos a saber que com toda a certeza iriam sobrar verbas do PIDDAC, por falta de capacidade de concretização de muitos dos projectos já aprovados. E a ideia surgiu de imediato! Porque não tentarmos nós aproveitá-las, apresentando alguns projectos que pudessem pelo menos iniciar-se até ao fim do ano?

- Se conseguirem são vossas, disse-me o Ministro.

As obras para as novas instalações da Unidade de Genética Molecular, com umas condições de trabalho melhores e muito mais agradáveis do que as anteriores, estavam já concluídas, mas projectos não nos faltavam e uma oportunidade como esta não podia ser desperdiçada.

Através da DGIES (Delegação do Porto), era impossível. Segundo nos informaram, depois da concessão das verbas a demora para início das obras era de 2/3 anos!

Resolvemos então abalançarmo-nos a fazer tudo sozinhos.
Pedimos ao Ministério 12.000 contos para obras e mais 12.000 para um sequenciador automático de ADN, que embora fosse destinado à Unidade de Genética Molecular iria servir para as necessidades de todo o Instituto.

As obras destinavam-se a substituir todo o telhado dos edifícios mais antigos do Instituto, acabar com o equipamento monstro do ar condicionado central que estava já obsoleto, e fazer uma laje que possibilitasse mais tarde construir um novo piso.

E as verbas foram concedidas! O problema agora era conseguir mesmo utilizá-las até ao fim do ano, num processo burocrático muito complicado e de que não tínhamos grande experiência.

Chegou a parecer impossível, mas a verdade é que depois dum trabalho exaustivo com sábados e domingos à mistura, o milagre realizou-se. Conseguimos iniciar as obras em fins de Setembro e adjudicar o sequenciador no dia 10 de Dezembro!

Para a construção da laje foi necessário evacuar todo o primeiro andar, uma vez que o tecto ia baixar cerca de 15 cm. O meu gabinete, a sala de reuniões, a secretaria, a contabilidade, etc., tudo tinha de sair. Instalação eléctrica, ligações de computadores, alarmes, telefones, tudo tinha de ser desmontado!

Era ainda preciso articular o início das obras com a mudança da Consulta para as novas instalações, para irmos provisoriamente ocupar os gabinetes de consulta, entretanto deixados vagos.

Felizmente o entusiasmo e dinamismo de toda equipa mais uma vez funcionou, e numa semana fez-se a mudança. Toda a gente compreendeu os sacrifícios pessoais e de trabalho que, nos próximos seis meses, ia ter de suportar.

Aconteceu porém um inverno particularmente chuvoso a coincidir com a construção da laje do teto, o que originou queda de água em alguns gabinetes e laboratórios, principalmente na Unidade de Enzimologia.

Felizmente o problema teve uma solução eficaz, embora com custos para o Instituto e para o pessoal da Unidade: conseguiu-se a sua transferência provisória para as recentemente acabadas instalações do IBMC no Campo Alegre, e as obras puderam avançar com o ritmo desejado.

A aprovação do novo quadro do Instituto tinha sido programada para aprovação em duas fases: primeiro a do Quadro Geral, e 2 ou 3 meses depois a da Carreira de Investigação. Tratava-se de uma imposição legal, visto nesta última estarem envolvidos dois Ministérios, Saúde e Ciência e Tecnologia. Em 27 de Junho o Quadro das Carreiras de Investigação foi assinado pelo Ministro da Saúde, ficando unicamente dependente da assinatura do Secretário de Estado do Orçamento.

Acontece que o PSD perdeu as eleições de Outubro, e sendo o novo Governo socialista, o processo parou mais uma vez. Aliás, aconteceu o mesmo com a nova Tabela de Serviços que já estava pronta e aprovada para publicação no Diário

da República e que também regressou ao Ministério.

A não concretização das Carreiras de Investigação teve consequências óbvias e prejudiciais quer para o Instituto quer, muito especialmente, para a Unidade de Enzimologia. Numa altura de grande desenvolvimento da investigação e dos processos de doutoramento, os primeiros doutorados começaram a aparecer, e não tínhamos onde colocá-los. E como entretanto se conseguiram vagas de descongelamento para a carreira de Técnicos Superiores, os doutorados, dada a inexistência de alternativas também concorreram, e logicamente ficaram nos primeiros lugares. E depois?

Abandonavam a investigação e iam trabalhar na assistência desfalcando a Unidade de Enzimologia que os tinha formado, ou ficavam na sua Unidade e nunca mais se conseguiam resolver as necessidades das Unidades de Citogenética, Genética Molecular ou Biologia Clínica?

A resolução destas situações não foi nada fácil e criou muitos problemas dentro do Instituto, mas com bom senso e espírito de colaboração tudo acabou por se resolver.

Pelo dinamismo e eficácia demonstrados com a utilização das verbas do PIDDAC em 94 e 95, ficamos muito bem vistos no Ministério da Saúde, pelo que não foi difícil conseguir a disponibilização de mais algumas verbas para 1996, e avançar com a construção dum Auditório e duma nova Biblioteca, em novo andar a construir sobre a laje recentemente terminada. Avançamos também com as obras de instalação do Centro de Audiofonologia, no andar deixado vago por uma inquilina que saiu aceitando a indemnização por nós proposta. Como era um último andar, aproveitámos mais uma vez para fazer um piso suplementar recuado, o que possibilitou a quase duplicação da área disponível.

Aproximava-se entretanto o dia 31 de Janeiro de 1996, e nós estávamos com um problema logístico. A biblioteca tinha já sido destruída e o auditório estava ainda em início de construção. Como havíamos de receber a Ministra Maria de Belém e realizar a cerimónia de distribuição dos prémios?

A única hipótese era aproveitar a recepção do Instituto recentemente concluída. O espaço era bem melhor que o da biblioteca, o problema era ser uma entrada de rés-do-chão com a parede toda envidraçada voltada para a rua.

Mas quando só há uma solução para um problema não adianta pensar muito nele. Com os dois cavaletes e a enorme tábua em que se fazia o almoço de natal, improvisou-se a mesa da presidência. Uma bonita colcha por cima e uns bons arranjos de flores compuseram o cenário. As cadeiras dispuseram-se em várias filas, e o amplo espaço cheio de gente até ficou bem melhor do que a antiga biblioteca.

A cerimónia correu muito bem, mas no encerramento a Ministra Maria de Belém ironizou com muita oportunidade:

- Sr. Director, só lhe peço que para o ano arranje uma mesa mais estreita, pois nesta, por mais que me estique não consigo cumprimentar os premiados!

- Sr.ª Ministra, respondi. Peço imensa desculpa, mas não foi possível encontrar outra solução. O novo auditório ainda está em obras, e para a levar lá, só se saísse pela janela do meu gabinete, o que convenhamos, não é convite que se faça a uma Ministra!

M.ª de Belém na mesa gigante da cerimónia da distribuição dos prémios-1996

No ano seguinte a cerimónia teve ainda de se realizar no mesmo local, mas o problema que então surgiu foi outro e muito diferente.

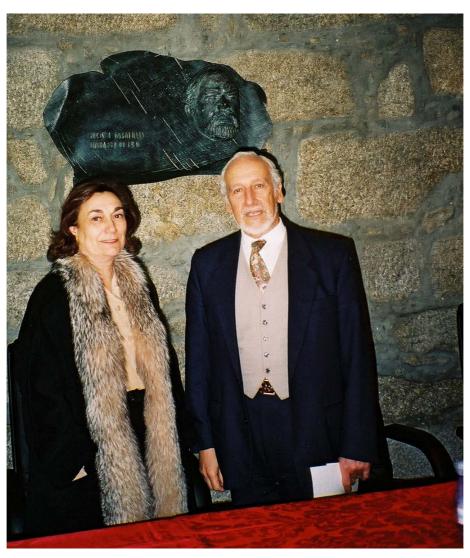
Quando encomendamos a estátua de Jacinto de Magalhães ao escultor Riba Tua, ficou combinado com o arquitecto Corte Real aproveitar o molde existente para fundir uma cabeça igual à da estátua, de modo a futuramente perpetuar a memória de Jacinto de Magalhães dentro do Instituto, uma vez que a estátua iria ser colocada num espaço público. Assim se fez, e a cabeça ficou guardada durante anos num armário da sala de reuniões. Entretanto, e uma vez que a nova entrada já estava concluída, pensamos ser altura de a colocar, pois já tínhamos um espaço condigno para o efeito. Foi o próprio Corte Real que imaginou uma solução elegante para o seu enquadramento num suporte também em bronze, que seria fixado na parede de pedra no lado nascente da recepção. Projecto aprovado, vamos ao armário buscar a cabeça ….. e ela tinha desaparecido!

Com as obras para montar a laje do teto, a sala tinha sido completamente desmontada, e ao repor tudo nos sítios alguém devia ter arrumado a cabeça noutro lugar. Mas onde?

Durante semanas andamos desesperados à procura da cabeça, mas a verdade é que ela não foi encontrada e estávamos todos desgostosíssimos,

quando o arquitecto para nossa grande surpresa nos diz:

- Não se preocupem. Eu mandei fazer outra para mim, e tenho muito gosto em oferecê-la ao Instituto.

Tornou-se assim possível proceder a mais uma singela mas sentida homenagem ao fundador do Instituto durante a cerimónia de distribuição dos prémios de 31 de Janeiro de 1997.

Homenagem a Jacinto de Magalhães -1997

Alguns meses depois a outra cabeça apareceu, mas como o arquitecto Corte Real não aceitou a sua devolução, foi posteriormente oferecida à sua viúva, Zita Magalhães.

Um problema que me trazia muito preocupado era o acesso ao Auditório. Estava previsto fazer-se um buraco na nova laje, por onde entraria a escada de acesso, que no piso inferior desembocava mesmo em frente do aprovisionamento e do gabinete do administrador. Era uma má solução, que iria roubar muito espaço tanto na área administrativa e como no "hall" do Auditório, onde ainda teríamos de construir as instalações sanitárias. Aparentemente não havia outra solução, mas eu não deixava de pensar nisso. Então imaginar as pessoas a saírem dos sanitários directamente para o átrio durante um "coffee-break" até me fazia dores de cabeça!

Até que um dia a solução apareceu. Estávamos em plenas Conferências de Genética em Janeiro de 1997, e o conferencista era um australiano com uma pronúncia tal que eu não entendia quase nada do que ele dizia. E lá me vieram à ideia as malditas escadas e os respectivos sanitários.

Comecei então a pensar naquele grande saguão a toda a altura do prédio, para onde davam as janelas do corredor do Diagnóstico Pré-Natal. Tanto quanto me parecia, a parede em frente devia dar para o auditório. E se estivessem ao mesmo nível era só fazer uma ponte. E estavam mesmo! A diferença era só um degrau e do outro lado lá estava o futuro átrio do auditório!

A passagem para o auditório através do saguão

As obras concluídas, vendo-se ao fundo uma tela de Zita Magalhães

O buraco para fazer as escadas já tinha começado, mas isso era o menos. Foi só tapar tudo muito bem e abrir a nova passagem, que além de ficar bonita, passou a integrar muito melhor o auditório no resto do Instituto

A construção e o equipamento do auditório tinham de ser cuidadosamente planeados. O espaço não era muito, o pé direito era pequeno, mas eu queria que as cadeiras fossem dispostas em anfiteatro e com um degrau em cada fila. Só assim se conseguiria um ambiente agradável, propício à discussão dos temas expostos e onde as pessoas se sentissem bem e confortáveis.

Era também preciso pensar, e com muito cuidado, em todos os equipamentos que se iriam montar: meios audiovisuais, som ambiente, luz regulável, ar condicionado, etc., procurando evitar os desagradáveis improvisos e os fios eléctricos pelo chão, infelizmente tão habituais nas nossas salas de congressos e auditórios.

Começava então a aparecer timidamente o sistema de projecção por “Data-Show”, e parecia-me evidente que o tempo dos diapositivos nas palestras tinha os dias contados. Ora o auditório tinha de estar preparado para todos os sistemas.

Todos estes pontos foram pensados ao pormenor, e o arquitecto Corte Real mais uma vez realizou na perfeição tudo o que eu pretendia, com muito gosto e qualidade.

Depois de tudo pronto convidei Zita Magalhães para pintar duas telas inteiramente a seu gosto, uma para a parede de madeira do “hall” do auditório e outra para embelezar a passagem que lhe dá o acesso. Ficaram ambas muito bonitas e vieram dar um toque final de classe a todo o conjunto.

Penso ser opinião generalizada que o nosso auditório, que diga-se de passagem tem uma vista muito agradável sobre a Praça Pedro Nunes, passou a ser em termos estéticos, a “jóia da coroa” do Instituto.

O Auditório

A biblioteca, dada a falta de espaço, teve de ser pouco convencional. No átrio do auditório ficou a secretária do bibliotecário e uma pequena mesa circular para quatro ou cinco pessoas. Os livros ficaram armazenados no sótão, num sistema de armazenamento idealizado em conjunto com o arquitecto.

Outro projecto que muito beneficiou com a supressão das escadas e dos sanitários no átrio do auditório foi o do Museu do Instituto. A ideia era antiga e eu já tinha devidamente catalogadas algumas peças de interesse histórico e documental:

- O microscópio que o príncipe Carlos ofereceu ao Instituto aquando do seu casamento com "lady" Diana.

- Um microscópio da época pasteuriana com todos os seus acessórios, que adquirimos aos herdeiros duma médica do Porto, que o tinham mantido fechado no laboratório durante mais de 70 anos!

- A colecção de instrumentos médico-cirúrgicos do Professor Lebre, bisavô da minha mulher, e que a família nos ofereceu.

No átrio do auditório guardamos essas e outras peças em três vitrinas. No gabinete do director e na sala de reuniões, ficaram alguns aparelhos e outras peças de maiores dimensões.

Achamos que o respeito pelo passado fica particularmente bem numa instituição tão jovem como a nossa.

O Museu, no átrio do Auditório

Em jeito de balanço, penso que estes anos foram muito gratificantes e cheios em termo de realizações.

A actualização do Quadro do Instituto e a obtenção de vultosas verbas do PIDDAC, possibilitou-nos um grande crescimento em termos de pessoal, equipamento e instalações.

A área útil do Instituto que em 1987 era de 980 m2, é agora de cerca de 3.000, o orçamento anual passou de 100.000 para um milhão de contos, e quer as consultas, quer os laboratórios, acompanharam este crescimento exponencial com um aumento de produtividade notável.

Foram realmente anos de grande desenvolvimento, sendo tudo conseguido sem quebras de qualidade ou de espírito de equipa, factores que consideramos indispensáveis para o sucesso. Todos sentimos que este novo Instituto é já muito diferente do inicial, e que em vez de dez ou quinze pessoas a trabalhar em conjunto temos agora cem ou mais. Mas a base de entusiasmo, colaboração, orgulho pelo trabalho feito e espírito científico aberto, continuou sempre presente.

8 – A ESPECIALIDADE DE GENÉTICA, OS LABORATÓRIOS DO ESTADO E O CENTRO DE AUDIOFONOLOGIA

O ano de 1998 não podia ter começado melhor para o Instituto. No dia 10 de Janeiro, é publicada no Diário da República a portaria Nº 22/98 que começa assim:

> *"Nos últimos anos tem-se assistido a um desenvolvimento substancial da actividade de investigação no Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães.*
> *Tornando-se agora imprescindível, para assegurar o normal funcionamento deste Instituto garantir a permanência no mesmo do pessoal detentor da qualificação adequada, procede-se à criação, no respectivo quadro de pessoal, da carreira de investigação científica".*

Seguia-se a assinatura de quatro ministros!

Finalmente! A promessa feita 10 anos antes por Leonor Beleza tinha sido concretizada. Era um quadro relativamente pequeno, mas suficiente para fixar no Instituto os jovens doutorados e poder recompensar com uma carreira adequada os investigadores mais qualificados.

Poucos meses depois, no mês de Junho, recebemos um ofício do Ministério da Ciência e Tecnologia informando-nos que, no âmbito do exercício de avaliação dos "Laboratórios do Estado", já em curso há dois anos, iria este ano ser avaliado o Instituto de Genética, em data por nós a designar. Ficamos um pouco surpreendidos, primeiro porque o Instituto era muito mais do que um simples "Laboratório" e segundo por não ter qualquer dependência do Ministério da Ciência e Tecnologia. Mas o gosto e o desafio de vermos o nosso trabalho avaliado por um Grupo Internacional de Avaliação do qual fazia parte o Prof. Feingold, por quem tínhamos grande consideração e estima, levou-nos a não pôr qualquer objecção e a receber o grupo de braços abertos, procurando porém esclarecê-lo que o Instituto dependia do Ministério da Saúde e que, embora dispusesse de uma investigação em franco desenvolvimento e de um ensino pós graduado de grande qualidade, estava fundamentalmente voltado para a assistência, e que esse facto devia ser levado em conta para efeitos de avaliação. Toda esta problemática foi amplamente discutida com o Grupo de Avaliação, pela direcção e pelo Conselho Científico, sendo mesmo feita uma sessão de esclarecimento para todo o pessoal do Instituto no nosso auditório. Desta visita resultou um Relatório Preliminar de que realçamos as seguintes conclusões:

> *"The four laboratories taken together carry out the diagnosis of many genetic diseases. This constitutes an useful service for hospitals and clinics in the Porto region and, in many cases, for all the Portugal. IGM*

runs un active consultation service on genetic diseases and related aspects, such as psychology and nutrition.
The four laboratories differ considerabily in their dedication to researche activities, which is practical non-existing in Citogenetics Laboratory, appreciable in the Laboratory of Clinical Biology, and significant in the Laboratory of Enzymology. This is the most productive research programme and has established fruitful collaborations with several laboratories in Europe and America.
Assuming that the transfer of this laboratory to the IBMC constitutes a definitive decision, it seems that the present building of IGM is sufficiently large for its current personnel and activities."

Até aqui, a nossa concordância com o Grupo era total. O Instituto e muito particularmente a nossa investigação tinham de ser desenvolvidos, e como esse era o caminho que há muito tínhamos traçado, estávamos tranquilos. Só discordamos frontalmente duma das conclusões desse relatório:

"IGM could be integrate in the nearby Paediatric Hospital and maintain its service, not only to that hospital, but to other institutions throughout Portugal"

É certo que se tratava apenas de um relatório preliminar, mas a nossa resposta teria de ser rápida e clara, para afastar de vez esta hipótese tão absurda quanto extemporânea.

Era como tentar meter outra vez no ventre materno um jovem de 18 anos!

Transcrevo a seguir parte dos comentários que na altura enviamos ao Ministério:

...
" Esta posição só se compreende por um profundo desconhecimento, por parte da Comissão, do actual sistema hospitalar português e de todas as suas limitações.
...
A verdade é precisamente a oposta: o grande desenvolvimento que o Instituto de Genética sofreu a partir da sua criação em 1980, deve-se indiscutivelmente à sua independência e autonomia administrativa e financeira. Se acaso se tivesse mantido como serviço hospitalar, continuaria muito provavelmente a dispor unicamente de uma consulta de genética e quando muito de um laboratório de citogenética.
...
A dimensão nacional que o Instituto adquiriu, com o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, o Centro de Diagnóstico Prénatal, o estudo e investigação das doenças metabólicas, citopatias mitocondriais, distrofias musculares, trata-

mento da Doença de Gaucher, etc., nunca teriam sido possíveis dentro duma estrutura hospitalar.

...

É esta independência que nos permite apoiar qualquer Hospital do País sem suspeita de pretensões hegemónicas, receio de desvio de doentes, etc.

...

Dada a multidisciplinaridade das doenças genéticas e a alta tecnologia muitas vezes indispensável para o estabelecimento dum diagnóstico correcto numa doença rara, a concentração dessa tecnologia numa Unidade de Saúde independente e aberta à colaboração, é a nosso ver a melhor solução para uma assistência médica eficaz. E é essa também a opinião de todos os Hospitais que trabalham connosco.

...

Em resumo, foi esta independência que permitiu ao Instituto de Genética Médica transformar-se em tão pouco tempo num serviço de referência para a genética médica portuguesa".

Apresentamos estes mesmos argumentos perante a Comissão Nacional de Avaliação, composta por Amândio Tavares, Jorge Sequeiros, Pereira Miguel e Sobrinho Simões, e do seu Relatório Final ressalto as seguintes conclusões:

...

"The IGM should remain independent from any Hospital. In other words, the Comissão considers that the IGM,s present autonomy is an asser that should be preserved.

...

IGM should also keep its pivotal role in the study of genetic diseases that require sophisticated techniques and particular expertise.

...

With regard to the research issues, the Comissão shares the viewpoint that the reasearch activities of IGM must proceed since the research activity is not only useful in itself, but is the best way to keep a high technical level in the service laboratories, provided they keep as much as possible applied to the resolution of the health problems of the Portuguese, and they do not jeopardise the other (major) institucional goals of IGM (health care and training).

O assunto morreu aqui, em grande parte pela grande relevância que o Instituto tinha atingido a nível nacional, mas criou-se uma situação extremamente infeliz e que com um pouco mais de bom

senso e informação por parte dos avaliadores podia ter sido evitada.

Relativamente à futura localização da Unidade de Enzimologia, dadas as vantagens para acesso a bolsas e comparticipação em grandes projectos de investigação, bem como da orientação sugerida pelo Grupo Internacional de Avaliação, ficou decidido que o sector de investigação ficaria sediado no IBMC. No sentido de estudar a melhor maneira de resolver os problemas que essa decisão acarretava, foi convocada uma reunião do Conselho Técnico em Fevereiro de 1999, em que Clara Sá Miranda, chefe desta Unidade referiu as dificuldades que tinha em separar os sectores de investigação e assistência.

Após discussão do problema, o Conselho Técnico foi de opinião que pelo menos o sector de colheitas e preparação dos produtos para análise teria de ficar a funcionar no Instituto, devendo ser apresentado um projecto nesse sentido para ser discutido em reunião de Direcção.

Este projecto previa a instalação no IGM das seguintes estruturas:

- um laboratório para tratamento e separação de amostras biológicas.
- duas pequenas salas para culturas celulares.
- uma sala de culturas para quarentena.
- um gabinete para a Comissão Coordenadora do Tratamento da Doença de Gaucher.
- um gabinete de utilização comum para secretariado e sala de reuniões.

Todas as outras actividades, quer assistenciais quer de investigação continuariam sediadas no IBMC. Esta solução pareceu-me razoável, sendo aprovada pelo Conselho Técnico com o voto contra de Maximina Pinto.

Como já foi referido, o Instituto de Genética Médica nasceu em 31 de Janeiro de 1980. Assim, aproveitamos a cerimónia do dia 31 de Janeiro de 2000 para comemorar os seus 20 anos de existência. Com a presença da nova Ministra da Saúde Manuela Arcanjo, foram apresentados alguns “posters” mostrando o que foi o desenvolvimento do Instituto ao longo destes 20 anos em termos de instalações, áreas ocupadas, orçamento, consultas e análises efectuadas, trabalhos publicados, etc. Na minha intervenção, procurei também dar uma ideia das principais fases deste espectacular desenvolvimento.

É de referir a título curiosidade, que a visita da Ministra começou duma forma muito pouco protocolar. Quando eu descia as escadas a correr para a receber à porta do Instituto, cumprimentei um grupo de pessoas e disse apressado: Desculpem não me demorar, mas tenho de ir lá fora porque a senhora Ministra deve estar a chegar!
E ia continuar a descer quando alguém me disse que a ministra já estava ali!
Quem conhece as minhas distrações, acha isto muito natural, mas quem as não conhece…
O que vale é que a Ministra reagiu bem e com alguma graça:
- O Dr. não me diga que estava à espera da Maria de Belém!

Mas nem tudo são rosas quando se faz 20 anos!

Como já atrás referimos, a boa saúde financeira do Instituto dependia muito das receitas do nosso trabalho, numa altura em que vigorava o errado princípio de que Estado não paga a Estado, e as consequências foram desastrosas. As A.R.S. e os Hospitais deixaram de pagar os serviços prestados, e periodicamente vinha um acerto de contas

através do IGIF para pôr um pouco de ordem no caos em que se vivia.

Só que o Instituto não era um Hospital, vivia do seu trabalho, não devia nada às ARS, e tinha obrigações a que não podia fugir, a mais importante das quais era o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce.

Tive várias reuniões com as diferentes direcções do IGIF em que este problema foi discutido, e a minha ideia para o resolver era extremamente simples:

- Se é o IGIF que envia o dinheiro para as ARS pagarem os serviços ao Instituto, porque não enviarmos a facturação diretamente para o IGIF e recebermos de imediato aquilo que nos é devido? Para quê intermediários?

A ideia foi bem aceite pelo seu director Manuel Teixeira, que se comprometeu comigo a pôr o problema à Ministra, pelo menos relativamente às verbas do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, mostrando-se confiante de o resolver até ao fim do ano. Infelizmente foi substituído antes de poder cumprir esta promessa, e os atrasos de pagamento continuaram a processar-se.

Quando se chega a menos de seis meses da passagem de testemunho, é natural que se comece a pensar no novo director do Instituto e no desejo de deixar os principais problemas convenientemente resolvidos, sendo que o mais importante se chamava “Centro de Audiofonologia”.

Para o resolver com bom senso e ponderação era indispensável uma entrevista com a Ministra da Saúde. A verdade porém é que nunca consegui ser recebido por ela nem pelo Secretário de Estado para tratar deste assunto. Assim, e em concordância com Gameiro dos Santos, escrevemos-lhe uma carta explanando as soluções que nos pareciam possíveis, carta essa que, pela importância de que se reveste, a seguir se transcreve:

Senhora Ministra da Saúde
Prof.ª Doutora Manuela Arcanjo
24/3/2000

A criação do Centro Regional de Audiofonologia do Norte do País (CRAN) é um projecto que nasceu em 1988/89 e se tem arrastado com altos e baixos ao longo de todos estes anos, de acordo com a vontade e o interesse dos vários Ministros da Saúde que intervieram no processo.

O referido Centro foi criado por portaria publicada no nº 290 do D.R. II Série, 1988. A mesma portaria criou também a Comissão Nacional de Audiofonologia de que foi nomeado Presidente o médico Gameiro dos Santos.

O CRAN, uma vez que se destinava basicamente ao rastreio da deficiência auditiva da criança, ficaria localizado no Instituto de Genética Médica, no âmbito do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce. Com esta intenção e pela mesma portaria o Presidente da Comissão Nacional de Audiofonologia passou a integrar como vogal a Comissão Nacional de Diagnóstico Precoce.

Por despacho da Ministra da Saúde de 10/9/89, foram defi-

nidos os 3 Centros Regionais a funcionar no País (Norte, Centro e Sul), ficando estabelecido que o CRAN funcionaria como Centro Coordenador Nacional (DR II Série – Nº 236 de 13/10/89, pg. 10.272).

De então para cá, e como já atrás referimos, o Ministério da Saúde não tem mantido uma política de apoio nem constante nem coerente, o que levou o projecto quase ao abandono em 1992/93. Em 1994, e já com Paulo Mendo como Ministro da Saúde, o projecto foi retomado, tendo-se iniciado a construção das instalações e adquirido o equipamento.

As obras, no edifício do Instituto de Genética, ficaram concluídas em fins de 1998. Porém, o CRAN continua sem funcionar, e penso que é altura de serem tomadas decisões definitivas, que logicamente dependerão da política que V. Ex.ª tenciona desenvolver no sector da Audiofonologia.

Existem duas soluções possíveis:

A – Terminar o projecto e pôr o CRAN a funcionar.

Para isso é necessário:

- Aprovação do quadro de pessoal tal como foi proposto ao D.R.H.S. em 13.05.99, e correspondente descongelamento de vagas.

- Aquisição do equipamento em falta

- Garantia de que os serviços prestados ao público serão atempadamente pagos pelos vários sub-sistemas de saúde com os quais o Centro deverá estabelecer convenções.

Sem estas condições o Instituto de Genética não tem capacidade financeira para pôr e manter a funcionar o referido Centro com as funções que lhe competem.

B – desistir do projecto da criação do CRAN .

- Nesta situação, as instalações seriam adaptadas a laboratórios para o Instituto de Genética Médica, que aliás se debate actualmente com uma aflitiva falta de espaço

- O equipamento existente seria utilizado por Serviços Hospitalares de Otorrinolaringologia que dele necessitassem.

Como V. Ex.ª compreenderá, a primeira solução é a que o Director do Instituto e o Presidente do CRAN desejariam, mas também é verdade que custa muito à Direcção do Instituto, a lutar diariamente com tanta falta de espaço, ver há mais de um ano uma área tão boa e tão espaçosa, totalmente desaproveitada.

V. Excelência decidirá

É evidente que, perante tantas mudanças de política e objectivos durante os últimos anos, às vezes até apetecia acabar de vez com o projecto e aproveitar aquele espaço para instalar a genética molecular, mas a verdade é que me custava muito perder a oportunidade de criar no Porto um Centro Coordenador Nacional de Audiofonologia, tal como estava previsto na lei e que tão necessário era para o apoio das crianças deficientes auditivas.

Porém, esta equipa ministerial em termos de ideias e entusiasmo não tinha nada a ver com a que connosco idealizou todo o projecto. A filosofia agora era outra: Tapar o buraco orçamental e acertar as contas!

A resposta da Ministra chegou durante as férias de Agosto/2000, dizendo assim:

> *"Apesar do elevado interesse do projecto,……… a 3ª condição considerada necessária para o funcionamento do CRAN não é realista se atentarmos à realidade existente noutras áreas. Assim, solicito proposta para a afectação do espaço e equipamento"*

Por incrível que pareça, a Ministra da Saúde reconhece a importância e a validade do projecto, mas diz que o melhor é acabar com ele porque não é capaz de obrigar os sub-sistemas de saúde a cumprir as obrigações contratuais que assumem quando assinam uma convenção!

É triste mas reflecte o estado a que este país chegou!

O espaço será pois destinado à Unidade de Genética Molecular, e a área da actual Genética Molecular servirá para expansão de Citogenética e instalação dos novos "Citoscan". Todo o equipamento existente será oferecido ao Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital de Santo António.

Chegou entretanto o dia 31 de Janeiro de 2001, o primeiro do novo milénio e o último da minha direcção. Algo de importante tinha de acontecer, e a verdade é que aconteceu mesmo.

A criação da especialidade de genética médica e a abertura do respectivo internato eram há muito tempo e na nossa perspectiva, uma necessidade premente.

A nível nacional, e enquanto isso não fosse conseguido, a formação de médicos geneticistas, indispensável para o tão desejado desenvolvimento das consultas médicas hospitalares, estava fortemente comprometida. Desde há vários anos que o Instituto de Genética e o Hospital Egas Moniz iam resolvendo os seus problemas com os Ciclos de Estudos Especiais, mas tratava-se unicamente de soluções pontuais e que só davam formação em genética clínica.

A Comissão de Estudo e Estruturação da Genética Médica Hospitalar que eu integrava, funcionava na Direcção Geral de Saúde e estava fortemente empenhada na criação da especialidade, embora nem todos os seus membros fossem da mesma opinião. Tudo isto se passou quando a Ministra da Saúde era Maria de Belém, e estávamos a viver aquilo a que eu mais tarde chamei de época de ouro para a organização da genética médica em Portugal.

Essa Comissão constituía um grupo de trabalho coeso, trabalhador e muito produtivo. O apoio dado na Direcção Geral de Saúde, quer por Luís Nunes quer por Beatriz Calado, foi sempre muito aberto e eficaz. Além disso dispúnhamos da confiança da Ministra, que dava rapidamente seguimento aos diferentes projectos de lei que lhe íamos apresentando.

Assim se legislou e regulamentou sobre o diagnóstico precoce, interrupção médica da gravidez, objecção de consciência, diagnóstico molecular preditivo, estudo dos portadores de doenças genéticas, etc.

Só a especialidade é que não avançava, e porquê?

Porque embora tivéssemos a concordância da Ministra não tínhamos a da Ordem dos Médicos, e pelo convénio existente entre a Ordem e o Ministério, nem que a Ministra quisesse avançar sozinha não o podia fazer.

A Ordem justificava a sua posição dizendo que em Portugal já havia especialidades a mais (!!!), e que nós ainda não tínhamos uma e já queríamos duas, uma clínica e outra laboratorial.

Mesmo assim, em Fevereiro de 1996, e em nome do nosso grupo de trabalho, foi enviado ao gabinete jurídico do Ministério da Saúde um pedido de parecer no sentido de esclarecer se "o Ministério da Saúde poderia criar o internato da especialidade de Genética Médica, apesar da oposição da Ordem dos Médicos".

A resposta veio quatro dias depois, e tal como nós receávamos, era negativa.

Havia pois que continuar luta, o que fizemos com o apoio da Comissão de Competência em Genética de que era presidente Jorge Sequeiros.

E assim, depois de muitas reuniões e esclarecimentos, especialmente de Heloísa Santos, Jorge Sequeiros e meus, com o Bastonário e com o Presidente do Conselho Nacional Executivo, foi possível apresentar a este último, em Fevereiro de 1997, um extenso documento intitulado "Uma Especialidade de Genética na Ordem dos Médicos"

Começava por referir a importância crescente da genética médica, justificava a diferenciação entre genética laboratorial e clínica, definia os objectivos curriculares, os critérios para a idoneidade de serviços, a concessão de equivalências, etc.

Com algumas cedências de parte a parte conseguiu-se finalmente chegar a um acordo, e no dia 1 de Abril de 1998 a Especialidade de Genética Médica era finalmente reconhecida pela Ordem dos Médicos e pelo Ministério da Saúde.

Os problemas porém estavam longe de terminar.

A documentação necessária para abertura dos primeiros internatos, curriculum da especialidade, lista dos serviços idóneos, protocolos de colaboração entre os serviços, etc., foi rapidamente enviada para o Ministério. Porém o processo não andava, e passaram os anos de 1999 e 2000 sem que o Ministério mandasse abrir os internatos.

Finalmente, e depois de muita pesquisa e muitos telefonemas, descobrimos que alguém no Ministério tinha deitado fora todos os papéis!

E é aí que entra o nosso dia 31 de Janeiro. O acesso à Ministra Manuela Arcanjo era, como já referi, bastante difícil e por isso, aquando da sua visita ao Instituto para a distribuição dos prémios, combinei com Heloísa Santos aproveitarmos a oportunidade para ela lhe falar deste assunto. Era uma oportunidade de ouro que não podíamos perder e só tive pena de, dada a minha qualidade de anfitrião, não dever então intervir.

Assim se fez, Manuela Arcanjo foi muito receptiva, e os documentos foram de imediato reenviados para o Ministério. No ano seguinte foi finalmente publicada a abertura dos internatos, e os jovens médicos e futuros especialistas de Genética puderam iniciar a sua preparação no nosso Instituto e nos Serviços de Genética de Coimbra e Lisboa.

Foi um final bonito para uma luta de tantos anos, e senti-me muito feliz por o Instituto de Genética nela ter participado com tanto entusiasmo e sucesso.

O problema mais importante que se punha no fim do meu mandato era indiscutivelmente o da sucessão. Maximina Pinto era então a única pessoa dentro do Instituto que obedecia ao disposto no Art.º 7º-1 do Dec. Lei 431/80 de 1 de Outubro:

> *"O Director será licenciado em Medicina e possuirá qualificação profissional não inferior à de Chefe de Serviço de Genética Médica."*

E será que esta proposta seria pacífica a nível interno no Instituto?
Eu tinha algumas dúvidas. Ninguém questionava a sua capacidade, competência e seriedade. O problema era a sua falta de maleabilidade.

Havia receios disso, de que a investigação deixasse de ser apoiada como anteriormente e de que as relações humanas se deteriorassem.

Eu sempre defendi que sem o apoio dado desde o início à investigação, o Instituto nunca teria atingido o nível científico de então, nem a relevância nacional e internacional que todos lhe reconheciam. Sem investigação não seriamos como então, um serviço de referência para a genética médica portuguesa.

Não teríamos também as relações privilegiadas com os numerosos centros europeus e americanos que connosco colaboravam, quer em projectos de investigação quer no apoio ao diagnóstico. Não teríamos também os nossos doutorados, prémios científicos nacionais e internacionais, publicações científicas nas melhores revistas, etc.

Todos sabíamos que para Maximina Pinto, a primeira obrigação do Instituto era prestar boa assistência médica a nível nacional e que o doente estava em primeiro lugar. Logicamente eu concordava com este princípio, só que, para isso ser possível, sempre entendi que a investigação era fundamental. Sem ela não poderíamos prestar a assistência de qualidade que prestávamos.

Todos estes receios existiam entre o pessoal do Instituto e assim, no dia 3 de Janeiro de 2001 reuni no nosso auditório o Conselho Científico, o Conselho Técnico e a coordenadora dos Técnicos de Diagnóstico e Terapêutica, ficando assim representadas as várias categorias de funcionários do Instituto. Comecei por referir que a Ministra não estava obrigada a ouvir qualquer proposta da direcção, nem esta era obrigada a ouvir os dois Conselhos ou quaisquer outros órgãos do IGM. Eu é que entendia que o devia fazer, para que o novo director tivesse uma base de apoio tão larga quanto possível dentro da instituição. E gostava de saber o que o Instituto pensava da hipótese de ser proposto o nome de Maximina Pinto.

O Conselho Técnico deu parecer favorável, mas o Conselho Científico recusou-a frontalmente, entendendo por maioria que ela não tinha perfil para o desempenho do cargo, de acordo com o que o Conselho entendia dever ser o desenvolvimento do Instituto de Genética.

Dois outros nomes foram então avançados: Sérgio Castedo e Jorge Sequeiros.

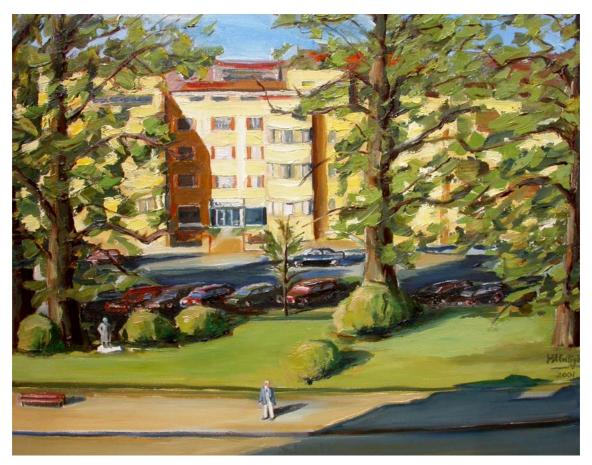
Eram dois competentes geneticistas, que poderiam perfeitamente assumir o lugar, apesar de nenhum deles pertencer ao quadro da instituição

Dado não se chegar a qualquer consenso, comprometi-me a enviar à Ministra uma carta a comunicar o resultado desta reunião, uma vez que a entrevista pessoal que eu há tanto reclamava, era sistematicamente adiada.

A carta foi enviada no dia seguinte.

E entretanto chegou o dia 13 de Fevereiro de 2001,data em que eu completava os meus 70 anos, sem que a Ministra tomasse qualquer decisão.

Três dias depois fui homenageado no nosso auditório com todo o pessoal presente, culminando a homenagem com a oferta de um quadro a óleo representando o edifício do Instituto e um pequeno vulto em primeiro plano que se adivinha ser eu.

À esquerda nota-se a estátua de Jacinto de Magalhães.

O Instituto de Genética, óleo de Manuel Ortigão

Cerca de um mês depois soube, primeiro pelo Ministério e depois pelo próprio Sérgio Castedo, que este tinha sido convidado para assumir a direcção do Instituto, mas embora a proposta lhe tivesse agradado muito, não tinha podido aceitá-la por incompatibilidades com o laboratório privado. Tive muita pena, pois penso que teria sido um excelente director.

Soube também que o Ministério nunca contactou Jorge Sequeiros, aparentemente pela sua ligação ao Bloco de Esquerda, o que considerei uma atitude incompreensível.

Enquanto a Ministra não tomava uma decisão, o Instituto não podia parar, e o maior problema a resolver era o da aquisição ou não do equipamento “tandem-mass”, que iria permitir um grande alargamento do âmbito do rastreio neonatal.

Era um tema que nós já discutíamos há mais de um ano, e sobre o qual inicialmente havia muitas dúvidas. A tendência europeia era porém cada vez mais firme em caminhar nesse sentido, e as exposições sobre o tema que ouvimos no Congresso de Doenças Metabólicas em Março desse ano, em Tenerife, acabaram de vez por nos convencer.

A decisão de avançar com esse projecto, especialmente em vésperas de saída, era contudo muito difícil, especialmente por se tratar de um grande investimento. Para o nosso laboratório de rastreios e dado o volume de amostras processado, necessitaríamos de dois aparelhos, o que representava um investimento da ordem dos 100.000 contos, que evidentemente o orçamento do Instituto não poderia suportar. Porém, eu sabia onde podia ir buscar esse dinheiro.

A directora do projecto “Saúde XXI”, Carmen Pignateli, tinha-me dito que havia verbas disponíveis para grandes projectos, desde que fossem importantes para o país e bem fundamentados. Beatriz Calado, na Direcção Geral da Saúde, davanos todo o apoio para avançar, só que a data para apresentação desses projectos estava quase a expirar.

Mesmo assim, depois de discutir exaustivamente o problema com Maximina Pinto e Laura Vilarinho, e apesar das grandes reticências da primeira, resolvemos avançar com o processo de candidatura, que aliás era bastante complicado. O pedido de comparticipação não podia ultrapassar os 75%, o que significava que o Instituto teria de avançar com 25.000 contos, verba a sair do PIDDAC/2002.

Após uma luta titânica para conseguir fazer tudo a tempo e horas, o processo avançou, e ficamos todos a torcer para que as verbas fossem concedidas e o meu último projecto como director do IGM pudesse ser concretizado.

Entretanto aproximava-se a data da Assembleia-Geral da Associação Portuguesa da Fenilcetonúria (APOFEN), a realizar no Auditório do IGM, no dia 12 de Maio.

Nessa Assembleia eu iria anunciar que embora fosse abandonar brevemente a direcção do Instituto, continuaria a presidir à Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce. Iria também ser apresentado aos pais e aos doentes mais crescidinhos, um excelente filme que tínhamos realizado sobre a Fenilcetonúria.

Antes da assembleia houve um almoço surpresa, em que os pais e os fenilcetonúricos de todo o país me prestaram uma homenagem muito sentida, muito amiga e especialmente, muito emotiva. É bom sentir que ao longo da nossa vida contribuímos para a felicidade de outras pessoas, e se essas pessoas são crianças ainda nos sentimos melhor.

Todos os anos, habitualmente entre os meses de Maio e Junho, o Relatório de Actividades do Instituto era enviado aos Hospitais, Ministérios, ARS, Serviços de Genética, etc., bem como a diversas personalidades que por qualquer motivo estivessem ligadas ao Instituto, entre as quais se encontrava o Professor Daniel Serrão.

Acho interessante referir os seus comentários ao último relatório que então lhe enviei, pelo espírito e originalidade das suas observações.

"Caro Dr. Rui Vaz Osório

Recebi o Relatório de Actividades do Instituto de Genética Médica que li com o maior interesse. Para além da excelente apresentação, o Relatório vale pelo conteúdo, que é objectivo e sem a retórica que é usada pelos que pouco ou nada têm a relatar.

..
..
....

Tive o privilégio de conhecer o Instituto quando era ainda um embrião a desenvolver-se na cabeça de Jacinto de Magalhães e ajudei, discretamente, a impedir o abortamento, tentado por quem se julgava em posição de o praticar, porque sempre fui contra o abortamento sem indicação médica.

...

Pude acompanhar todas as vicissitudes do seu nascimento e crescimento e pude confirmar que o meu argumento decisivo para evitar a morte do embrião foi confirmado amplamente pelos factos, ano após ano, até este excelente relatório."

..

1 de Agosto de 2001

Em fins de Julho chegou a carta do Ministério da Saúde a nomear Maximina Pinto directora do Instituto de Genética Médica.

Felicitei-a pela sua nomeação, e quando falávamos sobre a constituição da nova direcção pedi-lhe muito cuidado com a escolha do vice-presidente e com a sua atitude em relação à investigação, mostrando-lhe os meus receios pelo futuro do Instituto caso essas situações não fossem acauteladas.

Dias depois despedi-me de todo o pessoal, numa cerimónia simples em que entreguei uma das novas medalhas do Instituto a cada um dos funcionários mais antigos.

A nova medalha do Instituto

A Maria Helena, secretária da direcção, encarregou-se de fazer uns bonitos diplomas em que carinhosamente os tratava por "Dinossauros".

Foram mais de vinte medalhas e abraços, dados e recebidos com muita amizade e carinho. É bom, ao fim de tantos anos de direcção, poder despedir-me dos meus colaboradores com a certeza de que todos são meus amigos.

A nova directora fez a sua primeira intervenção, demos um grande abraço e ficou passado o testemunho.

Havia porém ainda actividades a desenvolver relacionadas com iniciativas da minha direcção, sendo a mais importante o projecto "Saúde XXI". Foi ainda necessário reformular toda a nossa candidatura, mas fiquei naturalmente muito feliz quando soube que o projecto tinha sido aprovado.

A aquisição deste equipamento iria possibilitar o rastreio neonatal de mais de vinte Doenças Hereditárias do Metabolismo, alargando significativamente a nossa intervenção na medicina preventiva em Portugal e mantendo o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce no grupo dos programas mais avançados da Europa.

Os dois *tandem-mass* nas novas instalações do Laboratório de Rastreio

Para tal ser possível, era necessário criar uma aplicação que permitisse a análise de uma grande quantidade de parâmetros por amostra, de uma forma simples e rápida, de forma a validar séries de 400/500 amostras diárias de uma forma eficaz. Resolvemos o problema em parceria com a Universidade de Aveiro, estabelecendo-se que o Engº. Miguel Pinheiro aluno de mestrado nessa Universidade, desenvolvesse essa aplicação como tema do seu mestrado, oferecendo-a posteriormente ao Instituto. Assim se fez, com benefícios óbvios para as duas instituições.

Consideramos esta parceria um excelente exemplo das vantagens recíprocas que se podem obter a partir duma boa colaboração entre a investigação e a universidade.

No dia 31 de Janeiro de 2002 fui agraciado com a medalha de prata do Ministério da Saúde por serviços distintos. Foi uma cerimónia muito bonita, e uma distinção que agradeci com o coração nas mãos, sentindo que era uma medalha que partilhava com todos os meus colaboradores, muito particularmente para os que sempre me acompanharam no desenvolvimento do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce.

Como já referi na introdução deste livro, quase

tudo o que fui registando ao longo destes anos foi escrito na altura em que vivi os acontecimentos. Só assim entendo poder dar uma ideia real daquilo que eles significaram para mim no momento em que os vivi.
O meu principal objectivo é deixar registada para o futuro a história do nascimento e dos primeiros vinte anos de vida, duma instituição criada por um homem notável, instituição essa que cresceu num esforço desesperado para tentar acompanhar o espectacular desenvolvimento sofrido pela genética entre os anos 80 e o dealbar do século XXI.

Parece-nos interessante ao terminar esta história, traduzir em números o que foi o desenvolvimento do Instituto de Genética durante estes 14 anos.

	1987	2001
Área útil	980 m^2	3.000 m^2
Orçamento	100.000 contos	1 milhão de contos
Recursos humanos	20/25 pessoas	100/110 pessoas
Análises efectuadas (*)	119.068	254.584
Consultas realizadas	2.426	3.448
Trabalhos publicados	228	
Doutoramentos	8	

(*) Incluindo as do Rastreio Neonatal

9 – O FIM DE UM SONHO

Durante todos aqueles anos em que fui escrevendo a história do Instituto de Genética, sempre assumi perante mim próprio que essa escrita iria cessar simultaneamente com a cessação das minhas actividades como director.

Porém, o fim do Instituto de Genética, tal como foi pensado por Jacinto de Magalhães e continuado por mim, obrigou-me a repensar essa decisão e a ponderar a necessidade de fazer uma análise crítica e objectiva às causas, mecanismos ou situações que possam ajudar a compreender o porquê da sua surpreendente extinção.

Quando abandonei as minhas funções como director do IGM prometi à nova directora que a minha continuidade no Instituto como Presidente da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce não representaria um contra poder e que nunca teceria críticas ou comentários à actuação da direcção, fosse qual fosse a minha convicção íntima em relação a ela. Assim procedi durante estes 7 anos, discutindo única e abertamente o que havia a discutir em relação ao Programa de Diagnóstico Precoce.

Considero porém que o fim do Instituto de Genética, a sua integração no INSA e a posterior demissão da direcção, me libertaram desta promessa, e entendo ser meu dever analisar e procurar compreender como e porquê se chegou a esta situação.

Em 2001 o Instituto de Genética era uma instituição de referência para a genética médica em Portugal, com uma consulta pujante e em grande desenvolvimento, um trabalho de investigação notável especialmente na área das doenças dos lisossomas, citopatias mitocondriais e doenças hereditárias do metabolismo, um Centro de Diagnóstico Prénatal que tendo sido pioneiro a nível nacional continuava a ser dos melhores do país, além dum Programa Nacional de Diagnóstico Precoce que pela sua qualidade e impacto na população portuguesa, era talvez a sua maior bandeira.

O Instituto funcionava como um todo, as pessoas trabalhavam com gosto e "amor à camisola", às quartas-feiras reuniam-se no auditório para discutir o desenvolvimento dos seus trabalhos, ou então convidavam técnicos de fora para falar e discutir sobre genética. Os doentes acorriam ao Instituto porque este lhes oferecia serviços e soluções únicos no país e era o local que se procurava quando tudo o resto falhava na área da genética médica.

Que aconteceu depois? Como foi possível chegar ao fim um projecto tão bem pensado e tão conseguido?

Não posso evidentemente basear exclusivamente na minha opinião a análise das possíveis causas, porque essa opinião pode não ser justa e eu posso mesmo desconhecer situações que também devam e possam ser valorizadas.

Posso porém referir uma série de factos que aconteceram e que na minha perspectiva contribuíram, e muito, para a perda de influência do IGM no panorama da genética em Portugal.

Por outras palavras, vou analisar mais os factos e menos os "porquês".

A primeira crise grave que ocorreu passou-se com Clara Sá Miranda. Todos os que com ela conviveram sabem que sempre teve um feitio difícil, mas a sua convivência quer com Jacinto de Magalhães quer comigo, foi sempre leal e bem conseguida, e tanto o seu desenvolvimento científico como a sua contribuição para o Instituto foram excelentes e nunca por esse motivo prejudicados. Não vou

portanto discutir as razões do processo disciplinar que lhe foi posto pela direcção e que determinou o seu afastamento do Instituto. Mas sei que durante quase trinta anos, problemas semelhantes sempre se resolveram com uma boa conversa e um pouco de bom senso.

Com a sua saída, o Instituto perdeu a sua melhor investigadora, e a Unidade de Enzimologia deixou de ter a expressão nacional que sempre tivera, como centro de excelência para investigação e inovação, especialmente na área da doença de Gaucher e das doenças dos lisossomas.

Foi a primeira grande perda para a instituição.

Seguiu-se o afastamento de Laura Vilarinho da chefia da Unidade de Biologia Clínica. A razão invocada foi a de não poder acumular a chefia da Unidade com a do estatuto de investigadora. Mais uma vez, com tolerância, bom senso e real vontade de pôr em primeiro lugar o interesse da instituição, a solução podia e devia ter sido diferente.

Como consequência, a Unidade de Biologia Clínica, com grande peso a nível nacional na investigação e diagnóstico das doenças hereditárias do metabolismo e das citopatias mitocondriais, perdeu muito das suas características e da sua importância, deixando de ser o laboratório de referência que praticamente respondia a todo o país nestas áreas do conhecimento. A desorganização foi crescendo e o atraso na entrega das análises também.

O princípio de que a investigação e assistência são coisas separadas, tal como Maximina Pinto sempre defendeu, também contribuiu para esta situação.

Eu sempre entendi que entre investigação e assistência devia haver uma grande interacção, especialmente numa instituição ligada directamente à saúde como era o caso do Instituto de Genética. Foi uma discordância frontal e aberta que mantivemos durante muitos anos, e os acontecimentos, infelizmente vieram dar-me razão. Com a perda destas duas investigadoras quem perdeu foi o Instituto, que viu diminuída a sua relevância a nível nacional na investigação e assistência desenvolvidas pelas Unidades de Enzimologia e de Biologia Clínica.

A seguir foi a consulta, que também perdeu grande parte do impacto que tinha perante a população. Por discussões, zangas ou outros motivos, os médicos Pires Soares, Céu Mota e Márcia Martins, deixaram o Instituto. Perderam-se excelentes técnicos, chefes de serviço e especialistas em Genética Médica, além dos muitos doentes que frequentavam as nossas consultas.

No caso concreto de Pires Soares, e dado estar ligado ao Diagnóstico Precoce através da consulta dos doentes rastreados com Hipotiroidismo Congénito, o argumento apresentado para a sua saída - não cumprimento dos horários - nunca me convenceu. Todas as consultas se faziam na hora, nunca houve listas de espera, os doentes apreciavam imenso o seu trabalho e a lógica diz-me que se a razão fosse realmente essa teria sido obviamente substituído por outro endocrinologista mais cumpridor, o que nunca aconteceu.

Logo permito-me concluir que o objectivo foi mesmo acabar com a maior consulta de Hipotiroidismo Congénito do país, perdendo-se mais de 400 doentes que se dispersaram por vários hospitais e perdendo-se também a possibilidade de prosseguir estudos e trabalhos de investigação que só uma consulta desta dimensão podia proporcionar.

Entretanto, e com tanta falta de especialistas, passou a ser frequente a consulta ser feita por internos sem apoio dum sénior, o que para um doente que muitas vezes procura uma consulta de alto nível para diagnósticos de grande dificuldade

pode originar graves problemas, o que infelizmente aconteceu por mais de uma vez.

O Programa de Diagnóstico Precoce, além de ficar sem a consulta de endocrinologia ficou também sem a sua Cozinha Experimental. A escola de cozinha onde as mães vinham aprender a melhor utilizar os produtos dietéticos hipoproteicos, acabou. As experiências com novas receitas que as crianças fenilcetonúricas provavam antes da sua publicação em mais um livro de cozinha, acabaram também.

As Reuniões Científicas das quartas-feiras também terminaram, e com elas o conhecimento e salutar discussão daquilo que cada um fazia nas suas unidades ou daquilo que os nossos convidados faziam nos seus serviços.

O Instituto fechou-se mais aos contactos com o exterior e perdeu o hábito da discussão científica pública e regular, com a consequente perda de coesão interna e visibilidade externa.

E assim, a pouco e pouco foi perdendo importância e ficando mais pequeno.

O ambiente interno também se foi deteriorando, começando a aparecer os sintomas do que eu considero exemplos do mau funcionalismo público: o importante é entrar a horas e sair ao bater das cinco. Os tempos em que se passava à noite pelo Instituto e se via as luzes acesas e as pessoas a trabalhar nos laboratórios foram paulatinamente desaparecendo. As chefias das Unidades ficaram fragilizadas, perdendo autonomia e espírito de iniciativa.

Algumas coisas boas se fizeram, muita gente continuou a trabalhar bem e com o entusiasmo de sempre, mas a verdade é que o ambiente já não era o mesmo e todos sentiam que o Instituto também não o era.

A última medalha do Instituto

Mas o mais grave estava ainda para acontecer, e relaciona-se com o facto do Instituto ser ou não considerado Laboratório do Estado.

Está escrito neste livro o que aconteceu quando em 1998 o Instituto foi avaliado nesse sentido, sendo então Mariano Gago ministro da Ciência e Tecnologia. Nós entendíamos que o Instituto de Genética era mais do que um Laboratório do Estado e que era preciso ver se valeria a pena ajustar a nossa organização à legislação que os regulamentava. Nesse sentido colaboramos sempre com o Ministério da Ciência e Tecnologia, só discordando frontalmente quando o Grupo Internacional que nos avaliou sugeriu a integração do Instituto no Hospital Maria Pia!

Lutamos na altura com todas as nossas forças para evitar esse desastre, conforme está referido em pormenor no capítulo 8. Foi um grande susto, mas o perigo passou e com a subida ao poder do PSD e consequente saída de Mariano Gago, os Laboratórios de Estado entraram em fase de hibernação.

De qualquer modo, o Instituto foi na altura integrado no restrito grupo de Laboratórios do Estado reconhecidos pelo Governo, sendo curiosamente o único sediado fora de Lisboa.

Só depois de eu deixar a direcção do Instituto e com a vitória do PS nas legislativas de 2004, Mariano Gago voltou ao poder e os Laboratórios do Estado ressurgiram no panorama nacional, agora com projectos e programas mais ambiciosos, aparentemente mais atractivos, mas também com mais exigências. Em Dezembro de 2005, a Resolução do Conselho de Ministros nº 198, encarregou Mariano Gago de preparar uma proposta de reforma do sistema dos Laboratórios do Estado para apreciação do Governo, referindo claramente que o relatório a apresentar deveria "incluir decisões sobre as seguintes questões: a) Manutenção, fusão, segmentação ou extinção de cada um dos laboratórios do Estado". Nos termos desta proposta foi nomeado um Grupo Internacional de Trabalho, ficando estabelecido que as decisões do Governo teriam como base as recomendações desse Grupo.

O Instituto de Genética ficava assim avisado da importância que o Governo dava a este assunto e dos riscos que daí podiam advir para a sua própria continuidade como instituição independente.

Em 7 de Março de 2006 a direcção reuniu com o Grupo Internacional de Trabalho que vinha averiguar da efectivação das directivas necessárias para a integração definitiva do Instituto nos Laboratórios do Estado. É muito estranho, que sendo basicamente a qualidade e relevância da investigação desenvolvida que estavam em causa, não estivesse presente nessa reunião nenhum representante do Conselho Científico nem nenhum investigador da instituição, ao contrário do que aconteceu com as outras instituições avaliadas. A título de exemplo, podemos referir que na reunião do Grupo de Trabalho de 23 de Janeiro com o INSA-Lisboa, estiveram presentes 18 pessoas e na de 6 de Março no INSA Porto, 11 pessoas. Entretanto no IGM só 3 pessoas estiveram presentes, duas médicas da direcção e um administrativo.

Pouco se soube do que se passou nessa reunião, a não ser o referido no "Report of the International Working Group on the Reform of the State Laboratories" de Maio de 2006:

> *"The R&D component of the Institute's activities was very small. If the need to have IGM/JM as a State Laboratory was confirmed, strong changes in policy and procedures were necessary.*

The IGM/JM currently requests the option to witdraw from de system of State Laboratories. The International Working Group, after visiting the Institute, supports this request. It remains very much impressed by the usefulness and quality of the work at IGM/JM, notably in the screening of diseases from genetic origin affecting newborns, but recognizes that the research component is quite limited and that a whitdrawal from the system is justified".

Não podemos esquecer que a recomendação do Grupo de Trabalho de 1996, de que para um bom desenvolvimento da investigação a Unidade de Enzimologia deveria continuar no IBMC, não foi cumprida e que a nossa melhor investigadora saíra do Instituto e passara a ser investigadora do referido IBMC. Dado que o Instituto se encontrava mais pobre na área da investigação, até podemos compreender que a direcção questionasse o interesse da sua continuidade como Laboratório do Estado. Tinha porém como obrigação e antes de tomar qualquer decisão, especialmente sabendo que o futuro do Instituto estava em jogo, discutir todas as possibilidades com as várias unidades do Instituto e muito particularmente com o Conselho Científico, o que nunca aconteceu, tendo poucos dias depois de referida reunião, solicitado ao Ministério que o Instituto deixasse de ser considerado Laboratório do Estado. Numa altura em que a extinção era um risco anunciado, apresentar-se isolada e sem o apoio do Conselho Científico numa área em que a opinião deste conselho deveria ser predominante, foi um erro político grave e o que aconteceu a seguir parece apontar nesse sentido, dado que pouco tempo depois, na reunião nº 124/06 do Conselho de Ministros, em Agosto de 2006, foi tomada a decisão de extinguir o Instituto de Genética. As decisões dessa reunião foram publicadas no DR Nº 191 de 3 de Outubro que no capítulo "Reorganização da rede dos Laboratórios do Estado", diz: "No seu conjunto, a reorganização da rede dos laboratórios dos Estado a que se procede conduz à extinção e reestruturação do Instituto de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães".

Umas páginas à frente, o nº 3 do anexo "Reforma do sistema dos Laboratórios do Estado" diz: "É integrado no Instituto Nacional de Saúde Ricardo Jorge o Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães, sem prejuízo da continuidade das suas funções e da colaboração com outras instituições científicas e do ensino superior."

Pode-se daqui concluir que foi por ter deixado de ser Laboratório de Estado que o Instituto foi extinto e integrado noutro organismo? Não podemos afirmá-lo mas o teor dos vários decretos que determinaram este desfecho, apontam claramente nesse sentido.

Poucos meses mais tarde a Lei Orgânica do INSA – Decreto-Lei 271/2007 de 26 de Julho diz muito claramente:

"É na Resolução do Conselho de Ministros nº 124/06 que se encontram solidificados os pressupostos orientadores e estruturantes do processo reformador dos Laboratórios do Estado. O Instituto Ricardo Jorge assume-se à luz deste normativo como entidade inte-

gradora do Instituto de Genética Médica.”

Que pensar desta sucessão de medidas legislativas?

O Conselho de Ministros, em Dezembro de 2005 encarregou o ministro Mariano Gago de apresentar uma proposta para reformar os Laboratórios do Estado, e em Outubro de 2006 com base na referida proposta extinguiu o IGM e integrou-o INSA, cuja Lei Orgânica diz muito claramente que é à luz do processo reformador dos Laboratórios do Estado que se assume como entidade integradora.

As dúvidas que se podem pôr são as seguintes: se o IGM tivesse continuado a desenvolver a investigação, se tivesse mantido a sua projecção interna e externamente, e se a Direcção, o Conselho Científico e as diferentes Unidades mantivessem uma liderança forte e unida, teria sido possível evitar essa extinção? Será que se tivesse continuado a ser um Laboratório de Estado a integração no INSA podia ter sido evitada?

Ninguém o pode afirmar, mas haveria de certeza mais força e mais argumentos para lutar contra uma integração que mais tarde se concluiu ter sido completamente descabida.

Com uma integração que mais parecia uma “ocupação”, a situação dentro do ex-Instituto deteriorou-se rapidamente. Ninguém sabia o que ia acontecer, não havia novos projectos, o pessoal sentia-se abandonado e desmotivado, e com um estado de espírito bem traduzido numa carta, enviada contra o parecer da direcção ao director do INSA, e de que aqui transcrevemos algumas palavras:

“Os trabalhadores desta instituição são diariamente confrontados com a perda de prestígio do ex-IGM e da importância do trabalho aqui realizado. Habituados a, e orgulhosos de, trabalhar numa instituição prestigiada, de vanguarda e com objectivos claros, vêm-se hoje a colaborar com uma instituição aparentemente sem rumo e parcialmente paralisada por um processo de integração que se arrasta penosamente. Desmotivados, receosos quanto ao futuro profissional, são uma pálida imagem da equipa orgulhosa, competente e determinada que outrora foram. A ausência quase total de informação sobre o futuro e a escassez de solicitações para que participem activamente no processo de integração, mais não faz do que agravar estes sentimentos de frustração, ansiedade e insegurança. No decorrer deste período a falta de informação predominou, com um efeito pernicioso inerente, pois a desinformação é um dos maiores inimigos de qualquer organização.”

Esta carta ”Reflexão” teve a virtude de provocar uma reunião do pessoal com o director de INSA, mas a falta de informação e de objectivos continuou mais ou menos na mesma.

Relativamente ao Diagnóstico Precoce, a minha grande preocupação foi desde o início separá-lo do destino do Instituto e negociar a sua integração directamente com o Ministério da Saúde e a direcção do INSA. Que o Instituto se iria afundar pareceu-me logo evidente, e salvar o Diagnóstico Precoce do naufrágio passou a ser a grande prioridade.

A posição que defendíamos era bem clara. Há duas entidades directamente dependentes do Ministério da Saúde que foram integradas no INSA: o IGM e a Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, logo devem ser tratadas separadamente e ao mesmo nível negocial. A integração do Diagnóstico Precoce não deve ser negociada através ou por intermédio da direcção do Instituto.

A direcção porém nunca aceitou este princípio, e o primeiro projecto de integração que nos

foi apresentado, negociado por ela directamente com o INSA, propunha pura e simplesmente a desagregação do Diagnóstico Precoce em várias estruturas, a integração do Laboratório de Rastreio na futura Unidade de Bioquímica Genética, que englobaria a Biologia Clínica e a Enzimologia, e o fim da Comissão Nacional, passando a direcção do programa para a Unidade de Consultas. Discuti frontalmente este assunto com a directora do Instituto, dizendo-lhe que nunca poderíamos aceitar esta proposta e que nossa posição era inflexível. O Programa de Diagnóstico Precoce tinha 30 anos de experiência e era um dos melhores programas de rastreio europeus. Ou se mantinha como uma organização autónoma dirigida por uma comissão competente e englobando as suas principais estruturas, nomeadamente o Laboratório e o Secretariado, ou a Comissão demitir-se-ia em bloco, dado não poder de forma alguma aceitar a destruição dum esquema de trabalho com provas dadas e por todos elogiado. Era impensável a Comissão dirigir um programa de rastreio sem ser responsável pelo laboratório. Como seria possível responder perante qualquer erro, atraso, reclamação de pais, controle de qualidade, stock de reagentes, etc. referentes a uma estrutura que não fosse da sua responsabilidade? Que sentido faria integrar noutro laboratório aquele que era um dos maiores e mais conceituados laboratório de rastreios da Europa?

Defendemos esta posição publicamente no Relatório de Actividades de 2007, perante o líder da oposição parlamentar do CDS, perante a Ministra e o Secretário de Estado da Saúde e ainda perante Pereira Miguel, director do INSA. A nova Ministra da Saúde, Ana Jorge, apoiou-nos desde o princípio e apesar da persistente oposição da direcção do IGM, este projecto foi abandonado e as negociações recomeçaram.

Foi nessa altura, em Abril de 2008 e quando situações tão complexas aguardavam soluções difíceis de negociar, que a direcção do Instituto, ao abrigo da Lei 53/2006 de 7 de Dezembro se demitiu, passando à situação de “mobilidade especial”. Foi como se uma bomba caísse nos restos do IGM!

Com alguma surpresa nossa a direcção do INSA aceitou de imediato este abandono e o Instituto, ficando sem direcção, passou a ser comandado a partir de Lisboa, com o previsível aumento da desorganização.

Relativamente ao Diagnóstico Precoce, a indefinição de poderes que entretanto se instalou também teve as suas consequências. Em fins de Outubro o programa de rastreio em Portugal parou durante 2 dias!

Aqui o alarme foi geral. Em quase 30 anos de actividade nunca tal tinha acontecido. E porque aconteceu?

Porque uma encomenda de alguns reagentes ficou enredada na burocracia do INSA sem nós podermos intervir com a autoridade habitual, o laboratório ficou sem reagentes para trabalhar. Esta e outras crises que a seguir aconteceram deixaram bem claro que a nossa posição estava correcta, e ao fim de longas e duras negociações chegamos finalmente a um acordo.

A direcção do Programa, como manda a lei, passava para o Presidente do INSA, a Comissão Nacional seria substituída por uma Comissão Executiva, constituindo o Secretariado e o Laboratório uma nova unidade designada por Unidade de Rastreio Neonatal, dependendo directamente da referida Comissão. Ficaram assim criadas as condições para o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce continuar a funcionar pelo menos tão bem como até aqui.

O facto de termos conseguido levar a bom termo todo este processo foi indiscutivelmente uma

vitória do bom senso. Mas não se pode esquecer que este desfecho só foi possível por, após 30 anos de actividade, o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce ter sempre mantido um elevado padrão de qualidade e desenvolvimento, garante de um prestígio nacional e internacional por todos reconhecido e respeitado.

Foi isso que, a meu ver, faltou ao Instituto de Genética nos últimos anos da sua existência.

Entretanto, no dia 8 de Fevereiro de 2012 é publicada no Decreto-Lei nº 27 a nova Lei Orgânica do INSA, que no Artigo 2º, nº3 diz: O INSA,IP, tem um serviço desconcentrado no Porto, o Centro de Saúde Pública Doutor Gonçalves Ferreira. O Artigo 17º da Norma transitória, esclarecia secamente:

> *..*
> *O Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães, previsto no nº2 do Decreto-Lei nº 271/2007 de 26 de Junho, mantém-se transitoriamente, até 31 de Dezembro de 2012, com a natureza de serviço desconcentrado do INSA.*

Foi claramente uma notícia-choque para o pessoal do ex-IGM !

Ninguém tinha sido ouvido, nenhum projecto tinha sido apresentado ou discutido, nada! Publicava-se simplesmente um decreto-lei que claramente acabava com o Centro de Genética Médica até ao fim do ano sem esclarecer o que aconteceria depois.

A verdade é que, nem a direcção do INSA nem o Ministério da Saúde davam qualquer informação. O pessoal andava agitado, sentindo-se traído e abandonado. Houve mesmo manifestações de rua à porta do Instituto, entrevistas na TV e finalmente um apelo à Comissão Parlamentar da Assembleia da República para que forçasse o Governo a definir a situação das pessoas e do edifício, que, recorde-se, era pertença do Ministério da Saúde. Esse movimento parece ter resultado, dado que no dia 9 de Maio recebemos uma comunicação escrita do Gabinete da Secretaria de Estado dos Assuntos Parlamentares e da Igualdade que dizia:

> *1 – A orgânica do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge aprovada pelo Decreto-Lei nº 27/2007 de 8 de Fevereiro, prevê que o Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães se mantém até 31 de Dezembro enquanto serviço desconcentrado do INSA.*
>
> *2 – Após aquela data, o Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães será integrado no Centro Hospitalar do Porto.*
>
> *3 – O processo de integração respeitará as normas relativas à reestruturação de serviços na Administração Pública, constantes do Decreto-Lei nº 200/2006 de 25 de Outubro.*

Em Dezembro realizou-se a primeira reunião entre o director do Centro Hospitalar do Porto, Solari Alegro, e os chefes de Unidade do ex-IGM, tendo ficado assente que tudo continuaria nas actuais instalações, até se definir o seu futuro. Embora persistissem muitas nuvens escuras no horizonte, os ânimos serenaram um pouco e ficamos a aguardar a portaria que iria oficializar esta integração.

Entretanto, o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, juntamente com o Laboratório de Biologia Clínica e a investigação a ambos associada, foram transferidos para o Centro Gonçalves Ferreira, consumando-se assim o grande erro que foi a integração do Instituto de Genética no INSA: A única valência que tinha algo a ver com as actividades do INSA era na realidade o rastreio neonatal, dado ser um programa de medicina preventiva e saúde pública. As consultas médicas, o diagnóstico laboratorial das doenças genéticas, o diagnóstico pré-natal ou a investigação nessas áreas, estavam logicamente fora da sua vocação. Só o ministro Correia de Campos é que não viu isso.

E parece-me altura de perguntar: Tendo ficado claramente definido na lei que o IGM era integrado no INSA, "sem prejuízo da continuidade das suas funções e da colaboração com outras instituições científicas e do ensino superior", porque é que nada disto aconteceu e nunca ninguém foi responsabilizado por essa falta de cumprimento da lei?

Assim se consumou o desmantelamento do Instituto de Genética, uma instituição de grande prestígio a nível europeu, economicamente equilibrada e saudável, mas que cometeu um pecado imperdoável: estava sediada no Porto! E assim a cidade viu-se mais uma vez espoliada de uma das suas criações de sucesso, a favor do centralismo suicida do nosso poder político.

No dia 31 de Janeiro de 2013 e com o novo ânimo que nascia no IGM, decidiu-se ressuscitar a antiga tradição e aproveitar a recente apresentação do livro "Crónicas de Jacinto de Magalhães" para homenagear o fundador do Instituto. Com o auditório cheio como um ovo, o livro foi apresentado por Zita Magalhães, que falou do autor como escritor e poeta. Daniel Serrão apresentou-o como homem e como médico, e eu encerrei a sessão contando como nasceu e se desenvolveu o Instituto de Genética Médica. Presidiu à mesa Solari Alegro, que com palavras amigas e sensatas deixou em todos os presentes a esperança de que a identidade e a memória do Instituto de Genética seriam preservadas após a sua integração no Centro Hospitalar do Porto.

Clementina Maia, como funcionária mais antiga Instituto, com palavras de esperança e lágrimas nos olhos encerrou a sessão com um comovido abraço a Solari Alegro. Saímos da sala com a sensação de que se teria acendido uma pequena luz no fundo do túnel por onde tínhamos caminhado nestes últimos tempos.

Alguns meses depois foi publicado o Decreto-Lei nº 68/2013 de 17 de Maio, que regulamentava a "transferência de competências exercidas pelo Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães para o Centro Hospitalar do Porto".

Chegou assim ao fim o doloroso processo de integração do Instituto de Genética no INSA, sendo o mais importante agora olhar para o futuro, que passa pela forma como se processar a integração do que resta do Instituto no Centro Hospitalar do Porto, e procurar evitar que estes erros se repitam.

A ideia que presidiu à fundação do Instituto de Genética foi o da criação dum centro de diagnóstico, prevenção e tratamento de doenças genéticas,

em que os laboratórios, as consultas e a investigação trabalhassem em articulação e com objectivos comuns. Foi esta a chave do seu sucesso.

Estes princípios continuam a ser válidos, as estruturas base ainda lá estão, e se o Centro Hospitalar do Porto conseguir aproveitá-las e desenvolvê-las, nem tudo estará perdido, e poderemos olhar para o futuro com serenidade e confiança.

A cidade do Porto merece que tudo se faça para que o seu querido Instituto de Genética não desapareça completamente.

REFERÊNCIAS

- Avaliação – Laboratórios do Estado, 1999
  Relatório da Avaliação do Instituto de Genética Jacinto de Magalhães
  Observatório das Ciências e das Tecnologias
  Ministério da Ciência e Tecnologia
- Report of the International Working Group on the Reform of the
  State Laboratories
  Redesigning the Governance of the State Laboratories System
  Lisbon, May 19th, 2006

10 - APÊNDICE – **A evolução da Genética Médica em Portugal, vista através das Conferências de Genética e dos Prémios Científicos do IGM**

Em 1998, fui convidado a proferir uma palestra na reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, e o desafio proposto por Heloísa Santos foi o seguinte:

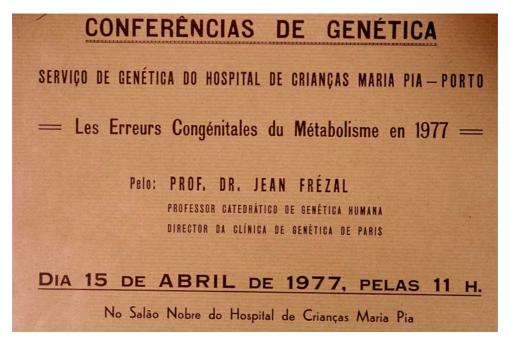
- Tentar estabelecer uma relação entre as Conferências de Genética, o desenvolvimento da genética médica, e o impacto que tiveram em termos de divulgação, investigação, ou mesmo organização da genética médica portuguesa.

Achei a ideia original e com potencialidades. Fugia um bocadinho ao habitual, mas quem me conhece sabe que não resisto a um bom desafio! Assim, aceitei o convite, e decidi alargar um pouco o âmbito proposto acrescentando o papel, também importante, desempenhado pelos prémios científicos instituídos pelo Instituto.

Escrevi este texto alguns anos após a realização dessa palestra, e hesitei muito antes de o apresentar neste livro, dado tratar de temas essencialmente técnicos e dirigidos aos geneticistas que me ouviam. Terá menos ou nenhum interesse para os outros leitores, o que eu compreendo e respeito, mas entendo que estes factos devem ficar aqui registados, dado fazerem inequivocamente parte da história do Instituto.

A ideia original de Jacinto de Magalhães ao pensar na criação das Conferências de Genética era convidar 2 ou 3 personalidades de reconhecido mérito científico que todos os anos pudessem trazer algo de novo e com interesse para o desenvolvimento do novo Serviço de Genética do Hospital M.ª Pia. Pela sua frequência, temas tratados e tipo de organização, podemos agrupá-las em três ciclos.

I CICLO

As primeiras Conferências de que há registo foram realizadas em 1977, sendo palestrante e presidente das Conferências durante muitos anos, o Prof. Jean Frèzal. O título da sua conferência foi "Les Erreurs Congénitales du Metabolisme en 1977".

As primeiras Conferências

A expressão laboratorial dos erros metabólicos estava então praticamente limitada ao estudo dos aminoácidos, pelo que esta conferência focou muito especialmente o diagnóstico clínico.

Ainda em 1977 o Prof. Fowler veio falar-nos da "Azorean Disease", mais tarde e por forte pressão da população dos Açores, designada por "Doença de Machado Joseph".

CONFERÊNCIAS DE GENÉTICA

SERVIÇO DE GENÉTICA DO HOSPITAL DE CRIANÇAS MARIA PIA—PORTO

AZOREAN DISEASE

Pelo: DR. HILTON L. FOWLER

NEUROLOGISTA DO HOSPITAL E DA CLÍNICA TRUESDALE DE FALL RIVER

DIA 13 DE JULHO DE 1977, PELAS 11 H.

O primitivo nome da doença de Machado Joseph

Seguiram-se em 78 e 79, Maroteaux, Dreyfus, Saudubray e o casal Boué, que nos falaram das Doenças Ósseas, Malformações Hereditárias, Diagnóstico Ante-Natal e Aminoacidopatias.

Este primeiro ciclo de Conferências foi de influência basicamente francesa, pois era com a França que o serviço tinha mais contactos, e era em França que a maioria dos nossos técnicos ia fazer a sua formação.

O Prof. Dreyfus era um homem muito curioso. Antigo prisioneiro judeu num campo de concentração, tinha períodos de isolamento e melancolia impressionantes, mas era uma óptima pessoa e um técnico altamente qualificado. Iria receber mais tarde Clara Sá Miranda como estagiária na área dos lisossomas, para posterior introdução do seu estudo no nosso país.

No único laboratório de que o nosso Serviço dispunha, fazia eu então as primeiras tentativas de estudo analítico das aminoacidopatias.

O Prof. Boué e ainda nesse ano o Prof. Lawrence, trouxeram consigo uma grande novidade: O Diagnóstico Ante-Natal das Anomalias do Tubo Neural. É bom recordar que não existia ainda o recurso à ecografia, e que só pelo doseamento da α-fetoproteína era possível confirmar este diagnóstico. O Prof. Lawrence falou-nos ainda sobre Anomalias Cromossómicas, na altura só diagnosticáveis pela alteração da morfologia e do número de cromossomas.

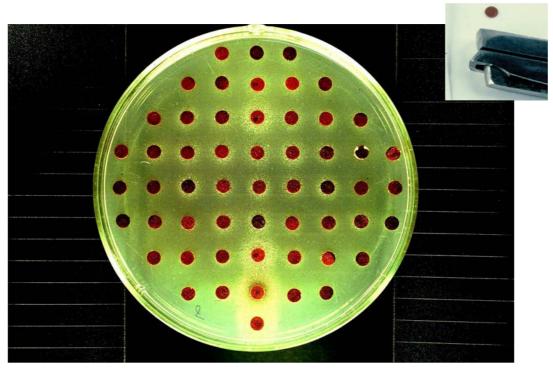
1980 foi o ano da fundação do Instituto e um ano de grande actividade em termos de organização de Conferências – nada menos de cinco.

As primeiras, feitas pelo Prof. Robert, de Lyon, focavam o Rastreio Neonatal da Fenilcetonúria e do Hipotiroidismo Congénito, com um filme que fazia a apresentação do teste de Guthrie.

Esse teste, descoberto cerca de 25 anos antes e que nós nessa altura já tínhamos introduzido em Portugal, revolucionou de tal forma o rastreio das

doenças genéticas que merece aqui um apontamento especial.

Robert Guthrie trabalhava em 1957 na detecção de metabolitos séricos em doentes sujeitos a quimioterapia, por testes de "inibição competitiva" numa placa de Petri. O Dr. Warner falou-lhe ocasionalmente na Fenilcetonúria e na dificuldade que havia no doseamento precoce de fenilalanina. Guthrie dispôs-se a estudar o problema, tendo chegado a resultados razoáveis, trabalhando sempre com soro. Entretanto nasceu-lhe uma sobrinha com Fenilcetonúria, mas infelizmente o diagnóstico só foi feito depois dos 15 meses. Guthrie chegou assim à conclusão de que, enquanto trabalhasse com soro, nunca conseguiria uma resposta suficientemente precoce, e teve então uma ideia tão simples quanto genial. Porque não utilizar o sangue total? Bastariam umas gotas de sangue colhidas sobre papel de filtro! Será que funciona?, pensou.

A revolução estava feita, o rastreio neo-natal passou a ser possível em milhões de crianças em todo o mundo, e curiosamente o trabalho que Guthrie enviou para publicação sob este tema, foi recusado por uma revista de Pediatria!

O teste de Guthrie e o alicate corta-pastilhas

Nós tínhamos iniciado o rastreio da Fenilcetonúria em fins de 1979, e curiosamente, foi durante estas conferências que ocorreu o nosso primeiro caso positivo.

O Prof. Robert falou-nos ainda do Registo das Malformações Congénitas, problema que, embora na altura já fosse entre nós uma preocupação, só anos mais tarde começou a ser organizado e estudado sistematicamente no nosso País.

Estas primeiras conferências não eram habitualmente numeradas. Fui eu que sugeri a Jacinto de Magalhães o uso de uma numeração que no futuro pudesse facilitar a sua sistematização.

E assim apareceram as XI Conferências, que tiveram uma particularidade curiosa: a organização é do “Instituto de Investigação de Genética Médica”, que teve uma existência efémera, dado que Conferências foram realizadas em Abril, e em Outubro já a designação mudara para “ Instituto de Genética Médica”.

O Prof. Ferguson Smith fez nesse ano duas conferências interessantíssimas:

Falou-nos do início da construção do Gene Mapping a partir das alterações cromossómicas, e do Diagnóstico dos Defeitos do Tubo Neural por Doseamento da *α-FP* no Soro Materno, duas grandes novidades na área da genética médica.

XI CONFERÊNCIAS DE GENÉTICA

INSTITUTO DE INVESTIGAÇÃO DE GENÉTICA MÉDICA

HOSPITAL C. E. DE CRIANÇAS MARIA PIA – PORTO

Porto, 18 e 19 de Abril, de 1980 — Portugal

Por

Prof. Dr. M. A. Ferguson-Smith
Professor Of Medical Genetics, University of Glasgow
Dr. M. E. Ferguson-Smith
Senior Cytogeneticist, Royal Hospital For Sick Children, Glasgow
Prof. Dr. L. Larget-Piet
Professeur de Pediatrie Genetique, Université de Angers
Chef de Service Genétique, Hôpital Angers
Dr. Annick Larget-Piet
Assistante Sciences Fondamentales — Histologie et Genétique, Hôpital Angers

A conferência do Prof. Larget Piet sobre o Rastreio Neonatal, incluía ainda nas doenças rastreáveis a miopatia de Duchenne, um dos projectos que eu tinha levado para Paris no ano anterior, mas que em França já estava a ser abandonado e que nós nunca chegámos a iniciar, dado tratar-se duma doença sem tratamento específico, sendo a única vantagem do rastreio a possibilidade dum aconselhamento genético.

Ainda em 1980, o então director do Centro Europeu das Doenças Neuro-musculares, Prof. Alan Emery, falou-nos das recentes descobertas ocorridas nesta área, referindo muito especialmente as primeiras experiências feitas com marcadores nas proximidades dos genes. Começava a falar-se em “linkage”, e abriam-se as primeiras possibilidades de diagnóstico ante-natal por biologia molecular, que assim se vinha juntar aos estudos cromossómicos e bioquímicos, únicos que até então se praticavam.

O ano de 1980 encerrou com uma conferência do Prof. Giraud, de Marselha, sobre as Anomalias Morfológicas do Cromossoma Y.

II CICLO

Em 1981 inicia-se um novo ciclo de Conferências, agora já sob a responsabilidade e organização do jovem Instituto de Genética Médica.

Logicamente o Salão Nobre do Hospital Maria Pia foi abandonado, e as conferências passaram a realizar-se num pequeno mas muito simpático auditório na Rua Tenente Valadim, cedido gratuitamente pela Fundação Engº António de Almeida, permitindo assim que durante muitos anos as inscrições continuassem a ser gratuitas.

As primeiras Conferências desse ano são da responsabilidade do Prof. Ferguson-Smith, que as abre com o tema "Aplicações da Engenharia Genética à Genética Clínica" e encerra com outra grande novidade: "Os cariótipos de alta resolução com marcadores fluorescentes".

Despertava a biologia molecular para a clínica e dava-se um grande passo em frente na área da citogenética abrindo-se novas perspetivas para o diagnóstico das cromossomopatias.

E o cartaz até saiu com uma gralha logo na primeira palavra!

O despertar da Biologia Molecular

As XVIII Conferências ocorreram em 1983, sob a responsabilidade de Pierre Maroteaux, que nos falou dos primeiros Ensaios Terapeuticos Efectuados nas Displasias Ósseas.

Depois de muitos anos em que os grandes progressos da genética se verificaram fundamentalmente na área do diagnóstico, a palavra "terapeutica" começava a entrar nas consultas de genética e logicamente nas nossas Conferências.

No ano seguinte, as conferências mais interessantes foram as do Prof. Mattei, que focou o interesse da Citogenética no estudo das alterações cromossómicas. Era já então possível associar a fragilidade do cromossoma X ao atraso mental e as anomalias do cromossoma 15 ao Síndrome de Prader-Willi.

Em Maio de 84 organizaram-se as primeiras conferências dedicadas exclusivamente a um tema, sendo o tema escolhido o "Diagnóstico Antenatal". É bom lembrar que a lei a permitir o aborto por causas genéticas só foi aprovada na Assembleia da República em Outubro desse ano, pelo que estas conferências além da novidade, foram também consideradas por muitos como um desafio. O nome porém não era nada conveniente e eu fiz toda a pressão possível para que fosse rapidamente corrigido.

"Ante" soava quase como "Anti", o que era contra o espírito deste diagnóstico, que procurava sim evitar o aborto indiscriminado e "à cautela", e abrir a porta ao nascimento de crianças saudáveis.

Os franceses contudo, continuaram a usar este termo durante longos anos.

DIAGNÓSTICO ANTENATAL
17/18 MAIO 1984

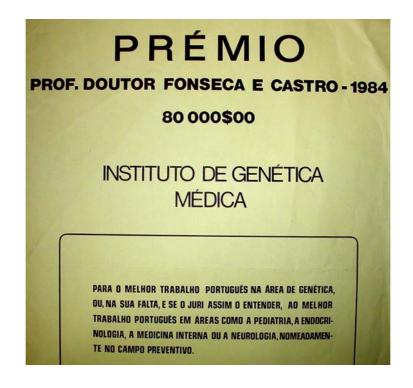
INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA
Auditório da Fundação
Eng.º António de Almeida

O instituto de Genética já dispunha nessa altura de toda a tecnologia necessária para avançar neste domínio, tendo sido a maior dificuldade o estabelecimento de um protocolo de colaboração com um Hospital cujos obstetras se prontificassem a proceder não só às colheitas de líquido amniótico mas também à interrupção da gravidez.

Tal como no diagnóstico pré-natal que hoje concebemos, as conferências iniciaram-se com o "Aconselhamento Genético", sendo a segunda palestra dedicada à "Amniocentese". É curioso como hoje nos parece estranho dedicar-se então uma palestra exclusivamente à execução desta técnica!

O Prof. Dumez tratou com muito interesse os problemas relativos às técnicas invasivas então existentes, e Madame Briard encerrou as conferências com algumas considerações sobre o futuro, com particulares esperanças no diagnóstico pré-natal das Miopatias e da Fibrose Quística.

Foi ainda em 1984 que Jacinto de Magalhães concretizou a ideia de criar um prémio anual para o melhor trabalho nacional na área da genética.

O prémio foi designado "Fonseca e Castro" em homenagem ao Professor de Pediatria e Director do Hospital Mª Pia, pelo grande entusiasmo e apoio posto na criação do Serviço que mais tarde deu origem ao Instituto de Genética. Segundo o regulamento, esse prémio, no valor de 80 mil escudos, destinava-se a galardoar o "melhor trabalho português na área da genética, ou na sua falta, em áreas como a pediatria, a endocrinologia, a medicina interna ou a neurologia".

Embora a genética já começasse a afirmar-se entre nós como ciência autónoma, havia o receio de que a produção científica existente não pudesse garantir a continuidade de um prémio que sempre se desejou de grande prestígio, prevendo-se assim a possibilidade deste ser atribuído a ciências afins.

É contudo agradável referir que, dada a qualidade dos trabalhos apresentados, esta alternativa nunca necessitou de ser utilizada.

O Júri era constituído pelos Professores Daniel Serrão e Nuno Grande, do Porto e pelo Professor Serra, de Lisboa, sendo presidente o director do Instituto.

O primeiro prémio foi atribuído ao Centro de Diagnóstico Precoce, pelo trabalho desenvolvido em 5 anos de rastreio, tendo o júri entendido premiar não um trabalho publicado mas um trabalho desenvolvido e com várias publicações já efectuadas.

INFORMAÇÃO

1 - A entrega dos prémios Prof.Fonseca e Castro. Ernestina Campos Ferreira e I.G.M. realiza-se no dia 31.01.85 pelas 15 horas no Instituto de Genética Médica.

2 - A sessão de entrega será presidida pelo Sr.Dr. Azeredo Perdigão e pelo Júri dos prémios.

3 - O programa incluirá,para além de breves palavras de acolhimento proferidas pelo Director do IGM,de uma intervenção de um elemento do Júri e da entrega dos prémios.

4 - O prémio Prof.Fonseca e Castro - 1984 será recebido pelo Dr.Rui Vaz Osório em nome do Centro Laboratorial que realiza os testes de diagnóstico precoce,sendo entregue pelo Sr.Dr.Azeredo Perdigão.

5 - O prémio IGM é recebido pela Drª Maria Clara Sá Miranda em nome da Unidade de Enzimologia e será entregue por 1 elemento do Júri.

6 - O prémio Ernestina Campos Ferreira é recebido pelo Dr.Rui Aguiar e é entregue por 1 elemento do Júri.

O DIRECTOR

Jacinto de Magalhães

JACINTO DE MAGALHÃES

Nota informativa sobre a primeira distribuição de prémios

No ano seguinte, 1985, as XXI e XXII Conferências foram dedicadas a dois grandes temas:

O Diagnóstico Precoce e as Doenças Metabólicas.

Conforme atrás referimos, por essa altura já tínhamos os nossos próprios resultados, dado o rastreio existir em Portugal há cerca de seis anos.

O Prof. Dreyfus desenvolveu na sua palestra os progressos já conseguidos na compreensão do mecanismo molecular das doenças enzimáticas, estabelecendo a relação gene-alteração molecular, embora não fosse ainda possível proceder com precisão à localização desses genes.

A Dr.ª Poenaru falou sobre a "Terapêutica Molecular", expondo os resultados do interessante trabalho que então estava a desenvolver: enxertos de fibroblastos normais em culturas de fibroblastos doentes, procurando promover a passagem da enzima em falta, para posterior ensaio terapêutico. Clara Sá Miranda tinha sido sua estagiária em Paris, e na nossa Enzimologia começava nessa altura a proceder-se à purificação das enzimas dos lisossomas, basicamente para identificação, mas pensando já numa possível utilização terapêutica.

Relativamente ao prémios, em 1987 e pela primeira vez sob a minha presidência, foi galardoada a Unidade de Enzimologia, pelo trabalho desenvolvido na área da Doença de Gaucher.

III CICLO

Em 1988, as Conferências de Genética e a cerimónia de distribuição dos prémios realizaram-se nos dias 30 e 31 de Janeiro, sendo os dois acontecimentos reunidos para homenagear Jacinto de Magalhães nas três facetas em que mais se evidenciou – medicina, política e poesia.

O nosso convidado de honra foi, o Prof. Frézal, que apresentou nas Conferências o seu trabalho sobre "A nova Genética" e a "Carta dos Genes" tema a que posteriormente se continuou a dedicar sob a designação de "Gene-Atlas", apresentando a classificação e registo na Internet de todos os novos genes que iam sendo identificados.

A partir de então estas conferências, passam a realizar-se uma só vez por ano, sendo dedicadas a um só tema e sempre em sincronismo com o 31 de Janeiro, dia do Instituto.

Em 1989 o tema escolhido foi "Doenças Genéticas – Novos Rastreios ".
Perante os nossos amigos franceses que tanto ajudaram o Instituto nos primeiros anos da sua existência, já não éramos só os "bons alunos". Discutíamos e colaborávamos em todos os temas de investigação e desenvolvimento. Com o Prof. Farriaux por exemplo, discutíamos o que se devia fazer no futuro em termos de rastreios sistemáticos, definindo mesmo algumas estratégias comuns para o rastreio da Hiperplasia Congénita das Supra-renais.

Em 1990 decidimos que cada Unidade do Instituto passaria a ser responsável pela organização das "suas" conferências. Assim, cada grande tema só se repetiria de 5 em 5 anos, com melhores perspectivas de serem apresentadas novidades e com a distribuição da responsabilidade organizativa por todas as áreas do Instituto. Esta solução só foi possível pela dimensão que entretanto o Instituto tinha atingido e pelo elevado grau de diferenciação tecnológica existente nas suas diversas unidades.

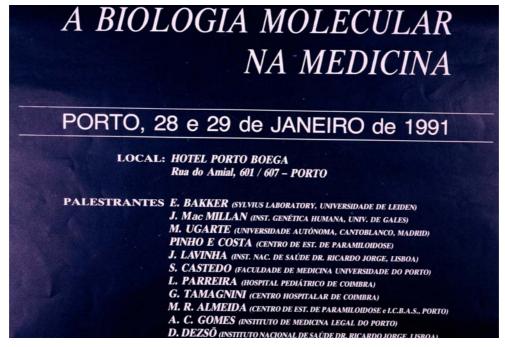
A primeira Unidade a organizar as "suas" Conferências foi a de Biologia Clínica, sendo o tema escolhido, "Do Rastreio à Biologia Molecular e ao Tratamento".

Tínhamos na altura dez anos de experiência no rastreio neo-natal, e a biologia molecular também já tinha "invadido" essa área da genética. A relação genótipo-fenótipo da Fenilcetonúria era então tema obrigatório, e foi amplamente discutida durante as sessões.

A terapêutica da Fenilcetonúria começava a ser mais fácil em Portugal, dado o início da importação e distribuição dos produtos hipoproteicos pelo Instituto.

A vertente científica das Conferências foi muito boa e oportuna, mas, por motivo das obras no "nosso" auditório da Fundação Eng.º António de Almeida, tivemos de improvisar a organização na sala da Unesco, na baixa da cidade.

As XXVII Conferências ocorreram em 1991 e foram dedicadas por inteiro à Biologia Molecular, com organização da mais jovem Unidade do Instituto – a Unidade de Genética Molecular, que na altura era apenas constituída por duas técnicas!

Também pela primeira vez foram realizadas num hotel, o que nos obrigou a cobrar inscrições e a arranjar patrocínios. Como contrapartida começaram também, para lá das reuniões científicas, a oferecer-se programas sociais, como jantares, Portos de honra, etc.

As primeiras Conferências dedicadas inteiramente à Biologia Molecular

O programa, muito genérico e procurando abarcar os mais diversos campos da medicina, teve a colaboração, para além dos convidados estrangeiros, de médicos e técnicos de Lisboa, Porto e Coimbra, que já então trabalhavam nessa área. Tínhamos inicialmente projectado que esta nova Unidade do Instituto iria executar as técnicas de biologia molecular de que as outras Unidades necessitassem para os seus trabalhos, quer no campo da assistência quer da investigação, mas perante o rápido desenvolvimento desta área da genética, poucos meses depois mudámos de orientação, passando a Unidade de Genética Molecular a dedicar-se especificamente ao estudo de determinadas doenças a nível nacional, desenvolvendo as outras unidades as técnicas de biologia molecular de que necessitassem para o seu trabalho.

Entre 1988 e 1992, a orgânica dos prémios passou também por profundas transformações.

1988 – Primeiro ano do Prémio "Jacinto de Magalhães"

Em 1988 o Prémio Fonseca e Castro, por proposta nossa, passou a designar-se Prémio Jacinto de Magalhães, e o Professor Frèzal foi convidado a integrar o respectivo júri. Nos anos seguintes conseguimos os patrocínios da Fundação Eng.º António de Almeida e da Tranquilidade, o que nos permitiu aumentar o seu valor pecuniário e criar, além do 1º Prémio uma Menção Honrosa. Isto significava que já ia longe o receio de que a produção científica do nosso País na área da Genética não fosse capaz de absorver anualmente este Prémio e que se sentia mesmo a necessidade da criação de dois. Logicamente o regulamento foi alterado, passando os prémios a considerar apenas trabalhos de genética, com exclusão das áreas afins.

Foram nesses anos premiados, Gil Ribeiro, com a Variante B1 das Gangliosidoses, Jorge Sequeiros por duas vezes, com a Doença de Machado-Joseph, Sérgio Castedo pelo seu trabalho sobre A Citogenética e o Cancro, Heloísa Santos com o Registo das anomalias Congénitas da Madeira, e Clara Miranda com a Doença de Gaucher.

Em 1993 e 1994 o Júri foi confrontado com uma situação nova: apareceram dois trabalhos de grande qualidade versando temas de genética não médica – estudos sobre Sacharomyces e Neurospora.

O regulamento era omisso em relação esta situação, mas dada a qualidade dos trabalhos, o Júri entendeu que deviam ser premiados, o que efectivamente aconteceu

Em 1992, a novidade das nossas Conferências chamava-se “Doenças dos Peroxissomas”, área que a Unidade de Enzimologia vinha desenvolvendo há já algum tempo, tendo sido Portugal um dos primeiros países da Europa a iniciar a então muito esperançosa terapia da X-ALD com o Óleo de Lorenzo.

Foi o ano de passagem do filme “Uma história de amor”, que nos mostrou, para lá de todas as esperanças terapêuticas, a grande força que podem ter as Associações de Pais na tentativa de resolução dos problemas médicos que afligem os seus filhos, especialmente quando se trata de doenças raras.

Em 1993 e com as XXIX Conferências surge o termo “Citogenética Clássica” ! Uma área da genética que era novidade no fim dos anos 70 passava já a “clássica”, e isto devido ao rápido desenvolvimento citogenética molecular.

O tema das Conferências foi: “Citogenética Clássica – Microcitogenética -Citogenética Molecular”.

Em 1994, nas XXX Conferências, o tema escolhido foi "Doenças Hereditárias do Metabolismo. Prevenção, Diagnóstico e Tratamento".

O tema poderá parecer um pouco banal, mas a verdade é que esta reunião teve um significado muito especial: Pela primeira vez, médicos de diversos hospitais do país, desde os grandes centros às pequenas cidades do interior, vieram apresentar os seus doentes, numa demonstração clara de que já era possível em Portugal, com bons laboratórios de apoio, contribuir para que o diagnóstico de doenças genéticas raras pudesse ser feito fora dos grandes hospitais centrais e mesmo sem necessidade de deslocação do doente.

Foi a constatação do grande avanço verificado na genética clínica em Portugal.

Uma mesa de trabalho, presidida por Priscille Divry, de Lyon

As XXXI Conferências, realizadas em 1995, foram pela primeira vez organizadas pela Unidade de Consultas. As grandes transformações por que a Genética estava a passar reflectiam-se já na diversidade e complexidade das consultas, e não somente nas técnicas laboratoriais.

A posição do geneticista face ao doente é agora diferente do que era há dez anos atrás. O desenvolvimento tecnológico permite efectuar mais diagnósticos e com mais precisão. Muitas vezes um doente tem de se deslocar várias vezes à consulta até se chegar ao diagnóstico, e pela primeira vez no nosso Instituto o número das segundas consultas ultrapassou o das primeiras.

Nestas conferências foram ainda discutidos alguns problemas que então muito nos preocupavam, como a criação da especialidade de Genética Médica, a importância do estudo e registo das anomalias congénitas, a organização da genética clínica, etc.

No âmbito destas Conferências realizou-se também a 1ª Reunião formal do recentemente criado Clube de Dismorfologia.

Em relação aos Prémios há a realçar a sua atribuição a várias teses de doutoramento, sendo quase todos os trabalhos premiados pertencentes à área da biologia molecular.

A expressão “melhor trabalho português” teve de ser reanalisada, para se estabelecer correctamente o seu significado. Ficou definido que um trabalho português, seria qualquer um em que o primeiro nome fosse português, mesmo sendo desenvolvido fora do país ou com colaboradores de outra nacionalidade.

O 1º prémio de 1995 e a Menção Honrosa de 1996 foram para a Universidade dos Açores, e em 1997, dada a qualidade e o número de trabalhos apresentados, quer o 1º Prémio quer a Menção Honrosa foram pela 1ª vez atribuídos “ex-aequo”.

A crescente qualidade dos trabalhos apresentados a concurso está bem patente nestas palavras do Prof. J. Frèzal:

> *« Comme tous les ans, mais ceci devient plus vrai chaque année, j’ai été très favorablement impressionné par la qualité de tous les mémoires qui ont été présentés, qu’il s’agisse de ceux concernant la génétique biochimique, la cartographie ou la cytogénétique. Je souhaiterais vivement qu’il en soi fait mention dans la décision finale que vous aurez à prendre. »*

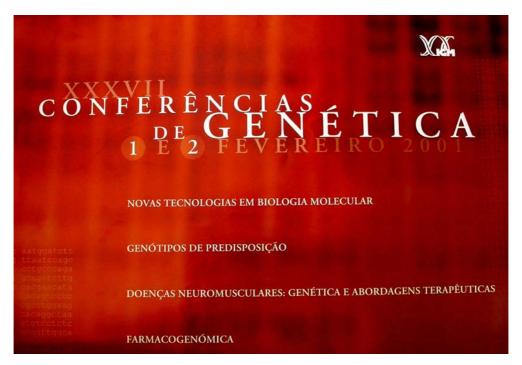
Quão longe estávamos do tempo em que se temia não haver trabalhos sobre genética com qualidade que justificasse a entrega do prémio!

Entre 1996 e 1999 as Conferências de Genética continuaram a apresentar e discutir tudo o que de novo ia surgindo na genética europeia acompanhando o esforço constante do Instituto no desenvolvimento e aplicação de novas tecnologias.

Em 99 os principais temas versados foram as Citopatias Mitocondriais e as Doenças das Glicoproteínas, áreas de diagnóstico em que Instituto era então a primeira referência nacional.

XXXV Conferências de Genética
28 e 29 de Janeiro de 1999
DOENÇAS HEREDITÁRIAS
DO METABOLISMO
Temas
•Citopatias mitocondriais
➢Défices da cadeia respiratória mitocondrial
➢Défices da PC e PDH
➢Défices da β-oxidação
•Doenças das Glicoproteínas deficientes em carbohidratos
•Défices em neurotransmissores
•20 anos de Diagnóstico Precoce
Conferencistas convidados
•Prof. Salvatore DiMauro (USA)
•Prof. Arnold Munnich (France)
•Prof. Jaak Jaeken (Belgium)
•Dr. Filippo Santorelli (Italia)
•Dr. Christinne - Vianey Liaud (France)
MUTATION
Organização: Unidade de Biologia Clínica.
Inst. Genética Médica Jacinto de Magalhães
Praça Pedro Nunes, 88 - 4050 Porto
Tel: (02) 6070340 Fax: (02) 6070399
Email: biologia@igmjm.pt
IGM

Nos dias 1 e 2 de Fevereiro de 2001, no edifício da Alfândega, presidi às "minhas" últimas Conferências de Genética.

Excelente organização da Unidade de Genética Molecular, patrocínio do Porto 2001 Capital da Cultura, uma grande sala cheia de jovens e de geneticistas de todo o país, muito bem preparados, e tendo como tema base... a Sequenciação do Genoma Humano!

A sequenciação do genoma e a farmacogenómica

Que distância em termos tecnológicos e participativos para as primeiras conferências realizadas no já longínquo ano de 1977!

Os laboratórios da grande empresa norte americana "Celera" tinham completado há poucos meses a sequenciação do genoma humano, em feroz competição com a investigação pública. O Prof. Trevor Woodage foi o investigador que nos veio dar a notícia, com muita gente ainda a pensar se seria mesmo verdade!

E a "Farmacogenómica"? Será que vamos mesmo começar a produzir medicamentos específicos para cada doente de acordo com as particularidades dos seus genes?

Não há dúvida que entramos definitivamente no século XXI.......

Acho que fica bem terminar a romagem por estes 25 anos de conferências de Genética com algumas palavras proferidas pela Professora Maria

de Sousa na cerimónia do encerramento das conferências de 2001:

> *"And thus we arrive to the last communication of this excellent meeting organized by the Instituto de Genética Médica. Before I move on to exercise my duty as chair of last this session, I would like to ask you all to join me to express thanks to the organisers.*
>
> *In particular I wish to take this opportunity to acknowledge Dr. Vaz Osório who will be leaving the Institute as Director shortly. I think this meeting is a fit and opportune illustration of the projection that the Institute, its members and of work service and research work have reached at the national and international level under your leadership. On behalf of the medical and scientific genetics community in this country I thank you and wish you the greatest fun and enjoyment without worry in your retirement from Director.*
>
> *One great distinction from administration and Science is that one does not retire from the most human need of asking questions. We expect therefore to continue to see you in that function.*
>
> *And today I am sure the invited speaker will brig us with is talk answers, which, in Science is always the most fertile ground for the next set of questions."*

As últimas Conferências realizaram-se em 2006 na Biblioteca Almeida Garrett, tendo como temas principais os novos conceitos em Citogenética e o Estado da Arte no Diagnóstico Pré-natal.

As grandes esperanças de então eram, a utilização das células fetais existentes no soro materno e o consequente abandono das técnicas invasivas no diagnóstico pré-natal, bem como a ecografia tridimensional.

A partir desta data, e após a integração do Instituto de Genética no INSA, sem respeito por esta bonita tradição de 30 anos e sem uma palavra nem o mínimo interesse, acabaram as Conferências de Genética.

Olhando para trás, fica-nos porém a certeza de que, tanto estas Conferências como os Prémios Científicos, não só acompanharam como estimularam decisivamente o desenvolvimento da Genética

no nosso país, colocando Portugal e o Instituto de Genética bem no centro da Europa.

Nota: Felizmente terminado o "período de ocupação" e numa clara demonstração de que o espírito não morre, assistimos ao ressurgir destas conferências, agora realizadas no novo auditório do Hospital de Santo António. É para mim uma grande alegria poder terminar esta história com estas palavras.

Para lá do importante papel que o Instituto de Genética teve no desenvolvimento técnico e científico da genética médica em Portugal, não podemos esquecer o seu importante contributo para a organização da genética em termos de saúde pública, formação de técnicos, definição de competências, etc.

Nos anos 80 a genética médica era quase uma novidade entre nós, estando a sua prática limitada a meia dúzia de instituições sem qualquer regulamentação orientadora. Com o objectivo de estudar e propor essa regulamentação, em 1987 e por iniciativa de Jacinto de Magalhães, então Director Geral dos Hospitais, foi criada a Comissão de Estudo e Estruturação da Genética Médica Hospitalar. A sua morte ocorreu porém poucos meses depois, sendo eu que, como novo director do Instituto de Genética, assumi a coordenação desta comissão, passando assim o Instituto a desempenhar um papel fulcral na organização da genética no nosso país.

Os objectivos que a comissão se propunha atingir foram estabelecidos logo na primeira reunião, e eram bastante ambiciosos:

- Definir e caracterizar a "Valência de Genética Médica" bem como o número de Valências a criar para a população portuguesa

- Estabelecer a Carta Hospitalar de Genética Médica

- Definir quem vai ser considerado Geneticista enquanto não existir a respectiva especialidade

- Criar "Ciclos de Estudos Especiais de Genética Médica" com dois tipos de preparação: básica (internato) e pós-graduação.

- Propor a criação de Internatos de Genética Médica em Serviços Nacionais devidamente reconhecidos

- Definir o que é um Serviço de Genética Médica e proceder ao estudo nacional dos Serviços existentes.

Os anos que se seguiram foram de trabalho intenso e muito produtivo, de tal modo que, algum tempo depois foi possível apresentar ao Secretário de Estado da Saúde Albino Aroso os documentos finais relativos à criação e organização das Valências Médicas, dos Internatos de Genética Médica e dos Serviços de Genética, que seriam organizados em 3 níveis, sendo a exigência mínima (nível 1) a existência de uma consulta e dum laboratório de citogenética. Os níveis 2 e 3 deveriam possuir também laboratórios de bioquímica e ou de genética molecular.

Foram ainda definidas as condições exigíveis para a criação dum Serviço de Diagnóstico Pré-natal e criadas as Carreiras de Técnicos Superiores de Saúde, ramo de Genética, sendo no Instituto de Genética que estagiaram e se formaram os primeiros técnicos do ramo de Genética do nosso país.

Nos anos seguintes, e com a Comissão agora a trabalhar na Direcção Geral de Saúde em moldes diferentes mas igualmente produtivos, avançou-se ainda nas seguintes áreas:

- No capítulo "Valências altamente especializadas" da Carta Hospitalar Portuguesa, ficou definido que as Valências de Genética deveriam ter uma

área de influência não inferior a dois milhões de habitantes, tendo nessa base, entre 1988 e 1990, sido aprovados pelo Ministério da Saúde os Serviços de Genética do Porto, Lisboa e Coimbra.

- Foram também definidas as necessidades de cobertura da população portuguesa pelos Centros de Diagnóstico Pré-natal, estudando os centros existentes e avaliando as necessidades futuras.

Mais difícil foi a criação da Especialidade de Genética, dado tal não depender exclusivamente do Ministério da Saúde, mas também da Ordem dos Médicos. Essa luta arrastou-se durante as legislaturas de vários ministros, só tendo ficado resolvida no tempo de Manuela Arcanjo, conforme se refere no capítulo 8 deste livro. Nesse capítulo é também referida toda a legislação entretanto produzida e respeitante aos grandes problemas éticos, humanos e médicos, que as novas tecnologias iam criando.

Foram portanto anos de grande desenvolvimento para a Genética Médica em Portugal, não só sobe o ponto de vista científico, como vimos anteriormente, mas também em termos legislativos e de organização.

ALGUNS TESTEMUNHOS E DOCUMENTOS

Criação do Instituto de Investigação de Genética Médica

MINISTÉRIO DOS ASSUNTOS SOCIAIS

SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE

Gabinete do Secretário de Estado

Nos termos do disposto no artigo 3.º, n.º 1, alínea *f*), do Decreto-Lei n.º 129/77, de 2 de Abril, e do artigo 79.º do Decreto-Lei n.º 413/71, de 27 de Setembro:

Manda o Governo da República Portuguesa, pelo Secretário de Estado da Saúde, o seguinte:

1 — É criado, adstrito ao Hospital de Crianças Maria Pia e na dependência da Direcção-Geral dos Hospitais, o Instituto de Investigação de Genética Médica, com funções assistenciais, de investigação e de ensino.

2 — Este Instituto integra o equipamento, infra-estruturas e pessoal pertencente ao actual Serviço de Genética do Hospital de Crianças Maria Pia.

3 — Gozará de personalidade jurídica e de autonomia administrativa e financeira, nos termos do artigo 27.º do Decreto-Lei n.º 48 357, de 27 de Abril de 1968, e artigo 2.º do Decreto-Lei n.º 129/77, de 2 de Abril.

4 — Os encargos resultantes do funcionamento do Instituto serão cobertos pelos donativos, produtos de heranças, legados ou doações que lhe sejam feitos e por quaisquer outras receitas legalmente atribuídas.

5 — Este Instituto ficará em regime de instalação, nos termos do artigo 79.º e seguintes do Decreto-Lei n.º 413/71, de 27 de Setembro.

6 — A respectiva Comissão Instaladora é constituída pelos seguintes elementos:

Jacinto Adriano Ferreira Alves de Magalhães, chefe de clínica genética do Hospital de Crianças Maria Pia;
Maria José Martins Fernandes Cardoso, chefe de clínica genética do Hospital de Crianças Maria Pia;
Nelson de Abreu Saraiva, chefe dos Serviços Administrativos, exercendo as funções de administrador do Hospital de Crianças Maria Pia.

7 — Até ao fim do período de instalação, a Comissão Instaladora deverá elaborar o regulamento do Instituto, onde ficará definida a sua correlação com o Hospital de Crianças Maria Pia.

Secretaria de Estado da Saúde, 31 de Janeiro de 1980 — O Secretário de Estado da Saúde, *Fernando Costa e Sousa.*

BELEZA ATRIBUI CEM MIL CONTOS AO INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA

• Vão ser criados um laboratório de biologia molecular e um centro de audiofonologia

Leonor Beleza deu, ontem, o aval do seu Ministério ao projecto do Instituto de Genética Médica para ampliação do edifício onde se encontra e criação do Laboratório de Biologia Molecular e de um Centro de Audiofonologia, empreendimento calculado em cem mil contos e que irá contemplar ainda outras iniciativas da gestão de 1988 daquele instituto.

Leonor Beleza esteve presente no Instituto de Genética Médica no Porto para testemunhar a entrega de prémios de investigação científica, assim como o do descerramento da estátua de Jacinto de Magalhães, cerimónia a que presidiu o vice-primeiro-ministro, Eurico de Melo.

O Instituto de Genética Médica, fundado no princípio da década de 80, actua no diagnóstico, prevenção e tratamento de doenças hereditárias, com centros de diagnóstico precoce e pré-natal. No entanto, espartilhado em apertado edifício e na

INSTITUÍDO O PRÉMIO «JACINTO DE MAGALHÃES»

projecção de muitas e maiores exigências, requereu como prioritário o alargamento do seu edifício afim de dar resposta a necessidades urgentes.

Nesse contexto apresentou um pedido de verbas ao Ministério da Saúde no sentido de ser feita a expropriação do edifício contíguo para ali ser criado um Laboratório de Biologia Molecular e de um Centro de Audiofonologia para despistagem de problemas auditivos nos primeiros anos de vida da criança (estudo este já apresentado no Ministério) assim como subsídios para um trabalho já efectuado sobre rastreio nos recém-nascidos sobre hiperplasia congénita das supra-renais (que obrigou a uma prospecção de cerca de cem mil crianças) e para um outro, a realizar este ano, sobre muco-viscidose, a efectuar em todos os recém-nascidos.

A verba para expropriação do edifício está calculada em 50 mil contos sendo o restante para equipamento e investigação.

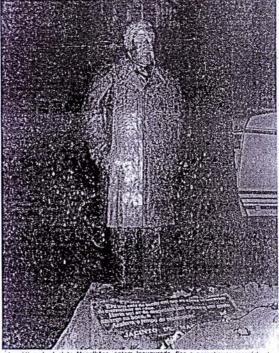
Na sessão de ontem a memória de Jacinto de Magalhães foi vivenciada por todos os presentes, muito especialmente por amigos que fizeram questão de estar presentes e colaboradores próximos.

Jean Frezal, professor de Genética da Faculdade de Medicina de Paris e presidente do Clube de Aconselhamento Genético esteve presente como amigo e professor que foi, durante três anos, em Paris, de Jacinto Magalhães, assim como na qualidade de presidente do júri que atribuiu os prémios científicos. Na sessão de atribuição dos mesmos, foi pela última vez atribuído o «Prémio Doutor Fonseca e Castro», que vai passar a chamar-se «Prémio dr. Jacinto de Magalhães», no valor de 200 000S00, e concedido ao melhor trabalho português na área de genética a nível nacional, à Unidade de Enzimologia, pelo trabalho sobre doenças lisosomiais de sobrecarga em Portugal, num estudo da doença de Gaucher, e o «Prémio Tranquilidade» aos dr.ˢ Rui Vaz Osório e Pires Soares, por um estudo sobre rastreio e tratamento do hipotiroidismo congénito em Portugal, no valor de 100 000S00.

OBRAS DE AMPLIAÇÃO COMEÇAM ESTE ANO

No decorrer da cerimónia falou o vice-primeiro ministro, que aludiu à figura de Jacinto de Magalhães; o dr. Daniel Serrão, da Faculdade de Medicina do Porto e membro do júri; e a ministra da Saúde, que se referiu à escolha do dia para descerramento da estátua do homenageado, que ontem fazia anos, e ao cumprimento do seu sonho de fundador do instituto na atribuição da verba para ampliação física das instalações, tendo declarado aquele momento o da sua homenagem pública pelo Ministério da Saúde.

«Vim cá há dois anos, pela primeira vez, e logo reparei que aqui se passava alguma coisa, felizmente», acentuou Leonor Beleza.

Cá fora, nos jardins fronteiriços, a ministra viria a dar vulto à homenagem a que o Ministério se propusera no descerramento da estátua de Jacinto de Magalhães. Visivelmente emocionada, olhos marejados de água, Leonor Beleza emocionou-se ante a magestática estátua de bronze do homenageado, de costas para o instituto, ali mesmo, no largo da Praça de Pedro Nunes, onde irá aparecer este ano uma frontaria alargada que alberga centros de Ciência em capítulos de diagnóstico não existentes no país.

A estátua de Jacinto Magalhães, ontem inaugurada, fica a perpetuar a memória do fundador do Instituto de Genética que hoje tem o seu nome.

O Comércio do Porto

Leonor Beleza e Eurico de Melo presidiram ao acto

GOVERNO HOMENAGEOU JACINTO DE MAGALHÃES

O vice primeiro-ministro Eurico de Melo e a ministra da Saúde, Leonor Beleza, presidiram ontem no Porto à cerimónia de homenagem «do Governo» ao antigo Director Geral dos Hospitais, Jacinto de Magalhães, falecido em Agosto do ano passado. Posteriormente, foi descerrada, na Praça Pedro Nunes, em frente ao Instituto de Genética Médica, uma estátua do homenageado.

Antes da entrega dos prémios «Fonseca e Castro», «Tranquilidade», «Ernestina Campos Ferreira» e «Assiduidade» que galardoaram alguns funcionários do Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães, Leonor Beleza, em tom bastante emocionado, falou da obra e da pessoa de Jacinto de Magalhães, **«um excelente amigo e colaborador exigente – primeiro de si mesmo e só depois dos outros».**

A ministra da Saúde, que recordou com mágoa a perda do **«médico, poeta e humanista»**, disse que a sua ausência **«deixou um grande vazio».**

Leonor Beleza salientou as excelentes relações que com ele mantivera como Director dos Hospitais – **«função que Jacinto de Magalhães aceitou em prol da melhoria das condições de vida das populações».**

A responsável pelo sector da Saúde concluiu que o importante trabalho desenvolvido a nível da investigação pelo homenageado é razão para que o Instituto continue a dar o melhor de si, tendo o Governo garantido já **«as verbas necessárias para a ampliação física do Instituto».**

Na sessão falou também o vice primeiro-ministro Eurico de Melo que, igualmente comovido, salientou a obra de Jacinto de Magalhães, um homem que **«fez da sua vida uma preocupação intensa a nível material e metafísico».**

Sob este ponto de vista, Eurico de Melo frisou que **«não é só na resolução dos problemas materiais de Portugal que encontraremos a solução ideal para a nossa Pátria. Temos que olhar também pela parte espiritual, metafísica. Somos** – concluiu – **um país de místicos, poetas e aventureiros».**

Prémio terá o nome do homenageado

À cerimónia estiveram também presentes, entre outros, os secretários de Estado da Segurança Social, Luís Filipe Pereira, e da Saúde, Faria de Almeida, o presidente do Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães, Vaz Osório, Jean Frézal (que fez parte do júri do «Prémio Fonseca e Castro»), Daniel Serrão e a esposa do homenageado, Zita Magalhães.

O presidente do Instituto aproveitou a oportunidade para recordar o **«cientista, o amigo e o homem público, pela primeira vez ausente no Dia do Instituto»**, curiosamente também o dia do seu aniversário – Jacinto de Magalhães, se fosse vivo, completava ontem 50 anos.

Também Daniel Serrão, igualmente membro do júri, lembrou o **«homem fiel aos amigos, à verdade e a Deus. Que o seu exemplo frutifique nesta casa»** – disse.

O professor Frézal – convidado de honra do Governo, saliente-se – referiu igualmente a importante obra deixada por Jacinto de Magalhães em prol da Saúde pública, e realçou as qualidades **«deste amigo precioso».**

Seguiu-se a cerimónia de entrega dos prémios, com destaque para «Prémio Nacional Prof. Doutor Fonseca e Castro», que a partir do próximo ano se designará «Prémio Jacinto de Magalhães».

O galardão foi atribuído ao trabalho de investigação da Unidade de Enzimologia daquele Instituto, em que colaboraram a drª Maria Clara Santos (chefe da unidade), dr. Rui Aguiar Pia, Maria Augusta Fontes, Maria Lurdes Lopes e Maria Helena Nunes.

O «Prémio Tranquilidade», dos Seguros Tranquilidade, no valor de 100 contos, foi atribuído a Pires Soares, e distinguiu o melhor trabalho sobre genética.

O «Prémio de Dedicação» – Ernestina Campos Ferreira –, foi atribuído às funcionárias Celeste Lima e Fátima Queirós. Por último, foi entregue o «Prémio Assiduidade», aos funcionários sem faltas durante o ano: Armando Alfredo Queirós, Maria Augusto Carvalho Fontes, Maria Fernanda Bárbara Pinto e Maria Teresa Pereira Esteves.

A homenagem terminou com o descerramento da estátua de Jacinto de Magalhães, na Praça Pedro Nunes, por um dos seus filhos.

A ministra da Saúde, Leonor Beleza, e o vice-primeiro-ministro, Eurico de Melo, na altura do descerramento da estátua de Jacinto de Magalhães, na Praça Pedro Nunes, no Porto.

O dia 31 de Janeiro de 1988

Em homenagem ao seu fundador

INSTITUTO DE GENÉTICA PASSA A DESIGNAR-SE JACINTO DE MAGALHÃES

O Instituto de Genética Médica do Porto, nos termos do Decreto-Lei 334/87, publicado no «Diário da República» de ontem, passa a designar-se Instituto de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, em homenagem à memória do seu criador, recentemente falecido.

O decreto, do Ministério da Saúde, acentua que o referido centro **«é hoje o exemplo de uma instituição de saúde modelar, não só no seu funcionamento, mas, sobretudo no contributo significativo que dá para a melhoria das condições de saúde dos portugueses ao nível da prevenção da deficiência».**

«É por isso inteiramente justo — prossegue o decreto — **que se homenageie a memória do seu criador, determinando que o nome do dr. Jacinto de Magalhães passe a integrar a designação do Instituto de Genética Médica, instituição que constitui o momento privilegiado do seu legado à saúde dos portugueses».**

UNIVERSIDADE DE LISBOA
FACULDADE DE MEDICINA
Departamento de Educação Médica

Professores Emeritus:

Profª M.ª Lourdes Levy
Prof. A. Torres Pereira
Prof. M. Machado Macedo
Prof. Carlos Ribeiro
Prof. Fernando de Pádua

Director:

Prof. J. Gomes-Pedro

Directores Adjuntos:

Profª Mª Lourdes Levy
Prof. Mário G. Lopes

Membros:

Prof. J.M. Pereira Miguel
Prof. F. Coelho Rosa
Profª Mª Carlota Saldanha
Prof. António Barbosa
Prof. Paulo Costa
Prof. Armando Pereirinha
Prof. A. Vaz Carneiro
Prof. Miguel Forte
Profª Conceição Coutinho
Prof. J. Guilherme Jordão
Prof. Emílio Salgueiro
Profª Leonor Levy
Dr. Rui Portugal
Dra. Madalena Patrício
Dr. Lucindo Ormonde
Dra. Manuela Mata
Dra. Marta Carvalho
Teresa Lopes da Neta

Áreas:

Investigação Educacional
Formação Pré-Graduada
Formação Pós-Graduada
Telemedicina
Mestrados
Formação Contínua
Formação em Educação Médica
Cooperação Internacional
Editorial
Gestão

Apoio Administrativo:

Helena Heitor
Dora Ramos
Mª Rosário Castelo-Branco

Auxiliar de Secretariado:

Mª da Conceição Carita

Ex. Coleg.

Foi com o maior prazer que li o relatório "Programa Nacional de Diagnóstico Precoce", que teve a amabilidade de me enviar.

Na verdade avançou-se imenso nestes 18 anos. Felicito-o pela obra realizada e pelo rigor que [illegible] como a sua equipe, neste trabalho.

Os melhores cumprimentos do Coleg.

[illegible signature]

18-V-98.

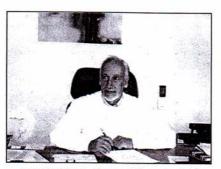
Dezembro 1999

INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA JACINTO DE MAGALHÃES

Dar vida antes do nascimento

A transmissão de doenças genéticas a filhos é um dilema para muitos casais de risco. Desistir ou não de dar à luz mais um elemento da família torna-se uma decisão difícil que, hoje em dia, deve ser antecedida de uma simples consulta de genética.

A mãe faz um diagnóstico pré-natal onde se podem identificar possíveis doenças ou deficiências que a futura criança pode vir a ter. Em cerca de 97 por cento dos casais que recorrem ao diagnóstico pré-natal, a gravidez evolui normalmente dando origem ao nascimento de crianças saudáveis. Só nas restantes situações, em que não há essas possibilidades, é aconselhado o aborto antes das dez semanas. Portanto, frisa bem Rui Vaz Osório, "o diagnóstico pré-natal não é uma fonte de abortos, mas uma fonte de nascimento de crianças saudáveis". Permite a casais de risco terem um filho "que, se calhar, nem sequer nasceria se não fossem a uma consulta de genética médica".

Fundado em Outubro de 1980, o Instituto Jacinto de Magalhães é um organismo dependente do Ministério da Saúde que cumpre os objectivos de prestação de assistência médica, investigação e ensino pós graduado na área da genética médica.

• Rui Vaz Osório: "o diagnóstico pré-natal é uma fonte de nascimento de crianças saudáveis".

E não é estranho que um Instituto preste assistência e faça ao mesmo tempo investigação. Comenta o director, a este propósito, que a fronteira entre as duas é muito ténue. "Tratamos com tecnologias de ponta - explica - em que nem sempre há um limiar absoluto entre investigação e assistência.

A divulgação das nossas tecnologias e da nossa experiência é fundamental na formação de jovens médicos interessados nesta especialidade: nesse sentido temos patrocinado estágios, cursos e seminários".

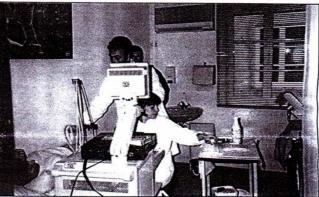
O instituto dispõe de uma unidade com consultas de genética, endocrinologia, nutrição, metabolismo e psicologia.

Mas para fazer um diagnóstico correcto (há cerca de 4.000 doenças genéticas) são indispensáveis laboratórios de apoio de citogenética, genética molecular e bioquímica. Os laboratórios do instituto são altamente especializados e sofisticados. Por isso, sublinha Vaz Osório "seriam muito mal empregues se só dessem apoio às nossas consultas. Daí que estejam abertos a todo o país e a todos os serviços de genética".

Com base nesta vocação, o Instituto Jacinto de Magalhães tem estabelecido acordos de apoio nesta área da saúde, de que é exemplo o celebrado com o Hospital de Gaia. Através deste convénio foi criado um centro de diagnóstico pré-natal, "em que fomos pioneiros a nível nacional".

O instituto desenvolve também uma actividade muito importante que é o rastreio das doenças neonatais. Há duas que são rastreadas em Portugal exclusivamente nas suas instalações, desde 1980: o Hipotiroidismo Congénito e a Fenilcetonúria. Ou seja, todos os bebés entre o quarto e o sétimo dia de vida devem fazer uma picada no dedo do pézinho. "A taxa de cobertura deste programa é de 99,1 por cento. Há uma adesão maciça das mães", acrescenta.

No que toca a investigação, alguns dos seus laboratórios são uma referência a nível europeu, como é o caso da Unidade de Enzimologia. Em outras áreas, como a Unidade de Biologia Clínica, fazem-se diagnósticos de doenças mitocondriais que até há bem pouco tempo não eram realizados em Portugal.

Mas o director do instituto não quer parar por aqui, tendo alguns projectos na manga. Um sonho já antigo é pôr a funcionar as instalações e equipamentos do futuro Centro de Audiofonologia. Esta unidade permitirá rastrear a deficiência auditiva das crianças e abre terreno à resolução do problema a tempo de aprenderem a falar. Será o único centro do género no Norte do País. O problema, para Vaz Osório, é saber quando é que haverá o descongelamento das vagas e a aprovação de quadros para o pôr a funcionar. Há esperança que seja para breve. •

• 97 por cento dos casais que fazem diagnóstico pré-natal dão à luz crianças saudáveis.

• Investigação, assistência e ensino aliam-se no instituto.

Reportagem do Jornal PUBLICO – Dezembro de 1999

From: Mariana Ramos[SMTP:dauphy_@portugalmail.pt]
Sent: Quinta-feira, 27 de Maio de 1999 16:09
To: director@igmjm.pt
Subject: Olás Aveirenses !

Sr. Dr.Rui :

Sou uma aluna do 11º ano de ciências que visitou as vossas instalações na semana passada e ficou extremamente bem impressionada com a sua capacidade de ensinar pessoas da nossa idade. Devo dizer que essa capacidade revelou os seus frutos, que por sinais muito bons, no teste que fiz ontem e recebi hoje.
Não é que eu não perceba a maneira de leccoionar da minha professora, que é esplêndida, mas por vezes contactar com alguém que sabe muito mais, é bem melhor, assim como ver como as coisas funcionam.
Este teste, deu para subir a minha nota este período, pois vinha com 17 do outro período e com o 19 que tive neste teste, deu para subir para 18 a nota do 3º período.
Assim, acho que o meu caminho irá ser sem sombras de dúvidas, a biologia, mas não pode ser algo como aquilo que eu tive a oportunidade de observar aí no IGM pois sou muito sociável e "encarcerada" entre quatro paredes, dava em doida. Talvez tente enfermagem ou técina de saúde.

Sem mais, agradeço a amabilidade e hospitalidade que teve para nós dentro do seu "território" e aproveito para lhe dizer que foi bem empregue!

Mariana Ramos

P.s- Se calhar até se lembra de mim, porque digamos que eu queria um "bom-dia" e o Sr. Dr. deu primeiro às pessoas importantes a seu ver. Foi engraçado.

P.s2- O material que cedeu para o nosso trabalho, fez um "geito" que nem imagina. Calcule que uma das funcionárias da nossa escola vai aí fazer uma amniocentese e já está completamente (ou quase) imformada à cerca do assunto.

Mais uma vez, obrigado.

Ex. Sr. Director
do Instituto de Genética Jacinto de Magalhães,

Nos anos de 1997 e 1998, efectuei no seu serviço consultas e exames de rastreio pré-natal. Infelizmente o resultado da primeira amniocentese revelou uma trissomia 21.A segunda gestação decorreu por isso com um medo e ansiedade acrescidos.

Foi o enorme apoio e calor humano que no seu Instituto recebi que tornaram menos angustiante o tempo que decorreu até me ser entregue o resultado do segundo exame. Não queria deixar de expressar formalmente a gratidão e reconhecimento que sinto por todos os que com V. Ex. colaboram, que dum modo extraordinário conseguem conciliar um grande profissionalismo e competência com um humanismo e empatia aliviando, se isso é possível, a fase mais penosa da vida de qualquer mulher. Englobo neste agradecimento todos os funcionários do secretariado, os colegas que me atenderam e as Sras. enfermeiras.

Uma palavra muito especial de louvor à Dra. Otília que com a sua visão sempre cheia de esperança me incutiu a coragem de tentar a segunda gravidez, permitindo-me com o nascimento perfeito da minha filha Rita a enorme alegria que é ser mãe, alegria esta que, com todos os que para ela contribuiram, quero agora partilhar.

O meu muito obrigado.

Porto,12 de Julho de 1999

Maria Paula Mendes Baptista
P: 1402/97

correio dos leitores

Nasceu com hipotiroidismo congénito e é hoje uma criança normal, graças ao profissionalismo e dedicação do pessoal do Instituto de Genética Médica e do Hospital de Santa Maria. A mãe conta-nos como tudo aconteceu.

Testemunho

Chamo-me Ana Rodrigues, sou professora do ensino secundário e tenho 29 anos. Depois de nove meses de uma excelente gravidez, tive uma menina na Maternidade Alfredo da Costa. Fui muito bem assistida e dos dias que lá passei guardo boas recordações. Num parto sem complicações, a mãe tem alta três dias depois de ter dado à luz e sai sem que o bebé tenha feito o teste do pezinho, mas com a recomendação de que o deve fazer até ao 7.º dia de vida da criança. Mas uma mãe mais descuidada ou menos bem informada facilmente esquece esta recomendação.

O meu parto correu bem, mas o esforço que fiz provocou-me problemas de hemorroidal que me limitaram os movimentos por mais de duas semanas. Isso fez com que só tivesse feito o teste alguns dias depois do 7º dia de vida da menina.

Sei agora, pois na altura ninguém me explicou, que esses dias poderiam ter tido consequências muito graves na saúde mental da minha filha.

Passados 10 dias, numa sexta-feira, o meu telefone tocou. Atendi e, do outro lado da linha, uma voz masculina identificou-se como sendo o director do Instituto de Medicina Genética do Porto, Dr. Vaz Osório. Ao ouvir a palavra «genética», fiquei gelada, apesar do intenso calor que se fazia sentir no dia 5 de Julho de 1991. A minha filha tinha uma deficiência congénita na tiróide (hipotiroidismo), que lhe poderia provocar uma deficiência mental extremamente grave.

Não consigo expressar o desespero e a angústia que senti, mas lembro-me do conforto que me foi dado pela voz que me falou do outro lado.

O Dr. Vaz Osório respondeu a todas as minhas perguntas, prestou-me todos os esclarecimentos e disse-me que não deveria educar a minha filha como uma «coitadinha». Explicou que a deficiência congénita não teria quaisquer consequências desde que a criança tomasse um determinado medicamento todos os dias, possivelmente até ao final da sua vida. Mandou-me repetir o teste, comprar o medicamento e iniciar o tratamento nesse mesmo dia. Indicou-me o nome de uma médica do Hospital de Santa Maria, à qual eu deveria dirigir-me na segunda-feira seguinte.

O telefonema proveniente do Porto demorou cerca de três quartos de hora e terminou com um gesto que confirmou o carinho e a dedicação deste homem à sua profissão e às crianças que trata: deu-me o seu número de telefone particular, que pôs ao meu dispor a qualquer hora do dia ou da noite.

Depois de chorar, de me perguntar «porquê logo a minha?», de olhar para ela a dormir calmamente e de desejar que na segunda-feira me dissessem que tinha sio um engano, procurei consolo nas palavras do Dr. Vaz Osório e fui fazer o que ele mandara.

No Hospital de Santa Maria, fizeram uma análise ao sangue da criança (colhido não do pezinho, mas da veia jugular que passa no pescoço) e fizeram-lhe testes do desenvolvimento para avaliar a idade mental em relação à idade real. Foi-nos dito que ela teria de tomar todos os dias meio comprimido - dose que vai aumentando com a idade - e que deveria voltar à consulta passados três meses.

O que mais acalmou os nossos receios foi ver outras crianças já crescidas que, apesar a deficiência, eram perfeitamente normais.

Depois de deixarmos o hospital, mais conformados, recebemos as «condolências» da família e amigos mais próximos, com os quais desabafáramos. E todos viam nela deficiências. Uns já tinham estranhado que ela dormisse tanto, outros detectavam-lhe a «tiróide inchada» (ela tinha o pescoço gordinho) e todos olhavam para ela com pena, exclamando: «coitadinha!».

Por causa do pescoço gordinho, telefonei nessa noite para casa do Dr. Vaz Osório. Por vezes, o bócio está associado a este problema, mas neste caso, felizmente, isso não acontecia. O Dr. voltou a perder bastante tempo comigo, quis saber o que se passava em Santa Maria e, mais uma vez, colocou-se ao meu dispor para o que fosse preciso.

A partir desta altura decidimos mentir, dizendo a todos que afinal tinha sido um «falso alarme», que o bebé não tinha qualquer problema. Até hoje, só nós (pai e mãe), os avós e dois casais amigos, que têm formação suficiente para não a olharem como uma aberração digna de piedade, sabem que ela tem hipotiroidismo congénito.

A minha filha tem agora 28 meses e é uma criança normal. A nossa vida decorre normalmente, com as consultas semestrais de endocrinologia, que passarão a anuais a partir dos cinco anos. Actualmente, até aguardamos ansiosos a data da consulta, porque nos orgulhamos muito dos progressos que ela faz. Nos últimos testes que realizou, quando tinha 18 meses, foi-lhe atribuída uma idade mental de 23.

O medicamento que a minha filha toma todos os dias é barato - custa mensalmente o mesmo que um jornal semanário.

Não posso deixar de pensar que algumas crianças são hoje deficientes porque ainda há 12 anos não havia rastreio nacional. E não posso deixar de lamentar o facto de este rastreio só se ter iniciado porque um grupo de médicos fez um peditório público para angariar fundos que permitissem realizar análises, para provar ao Ministério a Saúde que ficava mais barato ao Estado fazer o rastreio do que pagar os subsídios de deficiência mental.

Não posso deixar de me preocupar com o facto de a realização do teste ser entregue às mães, quando isso deveria fazer parte dos serviços a prestar pela Maternidade.

Não posso deixar de elogiar a eficiência do Instituto de Medicina Genética do Porto que, em menos de 10 dias - dois ou três gastos no correio -, conseguem comunicar o resultado das análises, impedindo assim deficiências mentais graves e irreversíveis em centenas de crianças.

Não posso deixar de me sentir satisfeita com a equipa médica de Santa Maria. Competente e sempre carinhosa, recebeu-nos e apoiou-nos, mesmo fora das horas de serviço.

Não posso deixar de agradecer a um homem que dá diariamente uma lição de profissionalismo, dedicação e amor às crianças, e que chefia a equipa que me possibilitou ter hoje uma filha linda, saudável e, principalmente, normal - o Dr. Vaz Osório.

ANA FERNANDES, Seixal

2004 – Publicação do livro "A picada no pezinho"

Pelouro da Habitação e Acção Social

Exmo. Senhor
Dr. Rui Osório
Presidente da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce
Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães
Praça Pedro Nunes, Nº 88
4099-028 PORTO

Porto, 10-07-2007
N/Ref.: I/109551/07/CMP

Assunto: Agradecimento de Relatório de Actividades

Exmo. Senhor Dr. Rui Osório, Presidente da Comissão Nacional para o Diagnóstico Precoce,

Manifestamos a V. Exa., o nosso profundo agradecimento, pela gentileza demonstrada, no envio do *Relatório de Actividades,* relativo ao exercício de 2006, que muito apreciamos, face ao seu marcante teor.

Dirigimos uma palavra de apreço e de consideração ao ***Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães***, instituição de tão relevante importância para a cidade do Porto, pelo reconhecido e notório trabalho que tem promovido, designadamente no âmbito da investigação e rastreio neonatal das Doenças Genéticas em Portugal, desempenho fulcral para o diagnóstico precoce de patologias no recém nascido.

Aproveitamos o ensejo, para expressar os nossos votos de largo sucesso para a todas as actividades inerentes ao V/ Instituto, no sentido de que consiga cada vez mais alcançar os objectivos propostos.

Presidência da Câmara Municipal do Porto

Elisabete Almeida

No dia 26 de Julho de 1985 nasceu em Taveiro um bebé aparentemente igual a qualquer outro, e poucos dias depois a mãe levou-o ao Centro de Saúde para fazer a picada no pezinho, tendo a ficha com o seu sangue seguido nesse mesmo dia para o Instituto de Genética.

Acontece que as análises revelaram uma fenilalanina superior a 20 mg/dl, e o telefonema que de imediato fizemos para casa da mãe modificou para sempre a vida daquela família.

Após o drama inicial, veio primeiro a esperança e a seguir a certeza de que continuava a ser possível a concretização de todos os sonhos que os pais tinham presentes no despertar daquela nova vida.

O bebé cresceu, habituou-se a cumprir a sua dieta, e é hoje aluna da Faculdade de Psicologia da Universidade de Coimbra. Chama-se Elisabete, é bonita, muito alegre e simpática, e a pedido da Associação Portuguesa de Fenilcetonúria e outras Doenças Hereditárias do Metabolismo, escreveu uma carta para, a partir da Internet, dar uma lufada de esperança e um pouco da sua força interior a todos os fenilcetonúricos portugueses.

É o seu testemunho que a seguir se reproduz.

Dezembro de 2008

CARTA DUMA JOVEM FENILCETONÚRICA

Olá pessoal! Estou a escrever esta pequena carta para partilhar, com todos vocês que têm Fenilcetonúria, a minha experiência da vivência com esta "pequena diferença".

Às vezes sentia uma certa revolta e muitas vezes pensei: "porquê eu?", até porque não tinha feito mal nenhum para ter isto. E sim, algumas vezes comi coisas que não devia, por exemplo iogurtes, mas uma dessas vezes a minha mãe viu, o médico soube, senti uma vergonha tão grande que a partir daí tentei sempre resistir. E fui conseguindo!

Umas vezes sentia que não valia a pena, que era um esforço muito grande este que temos de fazer, outras ficava farta de ter de controlar tudo o que comia e não poder comer isto ou aquilo, mas digo-vos uma coisa: vale mesmo a pena seguir direitinho tudo o que nos dizem! Mesmo que às vezes custe, porque nos apetece comer mais batatas, ou mais arroz, ou provar qualquer coisa que não podemos, vale a pena seguir sempre a dieta!

Talvez se me dissessem isto na minha adolescência não ligasse nenhuma, mas acreditem que é verdade! Mas se fosse alguém que tivesse o mesmo que eu talvez fosse diferente, e é isso mesmo que gostava que vocês sentissem: afinal eu já passei por lá!! E há pouco tempo! E agora dou ainda mais importância ao cumprimento da dieta porque sei que, se calhar, se não tivesse seguido a dieta hoje não estaria no curso que gosto e que sempre quis – Psicologia na Universidade de Coimbra.

Por isso posso dizer-vos que, até agora, todo o esforço valeu a pena!!!

O conselho que vos deixo é esse mesmo: por mais que custe (porque hoje os amigos vão ao McDonald´s e também queremos comer um cheeseburger, ou porque amanhã há festa lá em casa e os nossos pais têm comidas que cheiram tão bem e doces que parecem apetitosos e apetece provar) tentem seguir sempre a dieta porque vão ver que mais tarde tudo é compensado!

Relativamente aos amigos, eu sempre disse o que tinha, nunca escondi, e eles sempre perceberam. Se calhar sou sortuda, mas sinceramente, acho que não. Penso que a grande parte das vezes ninguém se importa com o que comemos ou deixamos de comer,

porque afinal o que interessa é a amizade não é? E uma amizade não se faz com o que se come, faz-se de sentimentos, de partilha, de confidência, de ajuda, de brincadeira, de diversão, enfim!
Acho que esta pequena diferença faz de nós grandes pessoas, porque tivemos necessidade de crescer rápido demais, porque se calhar vimos as coisas de forma diferente dos nossos amigos e damos importância a pequenas coisas que muitos não dão.
Como o doutor Júlio (nutricionista do Instituto de Genética Médica, Porto) me disse uma vez, ou várias, nós só somos doentes à mesa!
Pensem nos diabéticos, por exemplo... já repararam que para eles as consequências a longo prazo podem ser muito más?! E para nós? Quais são as consequências que nos dizem que podemos vir a ter a longo prazo? Nenhumas! Se seguirmos sempre esta nossa dieta vamos ter sempre uma vida perfeitamente normal!
Para os pais, acho que vou falar em nome de todos nós: todos estamos muito agradecidos por tudo o que fizeram, e fazem, por nós! Se não fossem vocês, a cuidar bem da nossa dieta quando éramos pequenos, nada seria possível. Particularmente, aos meus médicos (doutora Manuela Almeida, doutor Júlio Rocha, doutora Carla Carmona, do Instituto de Genética Médica), peço que nunca desistam de nós! Se calhar, se não fossem vocês eu não estaria onde estou hoje, e não seria o que sou hoje...
Ao doutor Vaz Osório, acho que todos nós devemos dizer um: muito obrigado por tudo o que fez por nós, não acham?! Todas as palavras para expressar a nossa gratidão aos nossos pais, aos nossos médicos e ao doutor Vaz Osório seriam poucas...
Espero que este meu "testemunho" vos ajude nalguma coisa... e sabem que no que eu vos puder ajudar (nem que seja só para dizerem que estão fartos disto tudo ou que conquistaram mais um êxito) digam!
Para qualquer coisa... estou sempre aqui.

SER CRIANÇA, SER ADOLESCENTE…SER MULHER E MÃE COM FENILCETONÚRIA: AS HISTÓRIAS QUE FICARAM POR CONTAR…

Tudo começa como num pesadelo. A razão de um telefonema e a urgência da vinda a uma consulta no Porto não se compreendem de imediato, sobretudo quando uma criança ainda está bem, com um ar rosadinho e dorme tranquila. Mas falam de alguma coisa que pode ser grave e que um tratamento iniciado o mais cedo possível pode evitar. Então, descobrem os caminhos e finalmente chegam àquele que passará a ser, durante muitos anos, o ponto de encontro para as certezas e as dúvidas, as alegrias e os medos: o Instituto de Genética Médica do Porto. E passamos a crescer juntos.

A Ana Rita chegou em Agosto de 82, com 13 dias, e uma vida inteira por conquistar. Tratava-se de um caso de fenilcetonúria clássica e o tratamento dietético era a única forma de tratamento existente. As restrições na sua alimentação iriam ser muitas e seriam, sobretudo, um desafio aos hábitos alimentares da família. No início as dúvidas misturaram-se com as lágrimas, mas no final restou a determinação dos pais para desafiar a vida e proporcionar à Ana Rita um futuro saudável e feliz.

Conta-nos agora, com 25 anos e à espera do seu primeiro filho, a culpa sentida quando se cometeram as primeiras infracções e o medo dos castigos prometidos. Foi na sua infância e adolescência uma heroína. Até aos 17 anos a Ana cumpriu o seu tratamento, procurando manter os seus valores nos intervalos recomendados. Soube-se “aguentar” e só em adulta não conseguiu resistir ao arroz de marisco feito pelo pai.

Mas, o corpo em crescimento também não facilita as coisas e os amigos nem sempre dão o apoio necessário. E mesmo nesta idade, lamenta agora os erros cometidos. Não se viam por fora: continuava uma adolescente bonita e fisicamente bem desenvolvida. Mas a insegurança, a falta de força para enfrentar maiores desafios a nível escolar impediram-na de terminar o ensino secundário (12º ano) apenas por uma disciplina. A instabilidade emocional e afectiva atrapalhava por vezes as suas relações com pares e interferia nas suas experiências profissionais: parecia não estar bem em lado nenhum.

Mas a vida continua e a Ana Rita assume o compromisso de partilhar a vida com alguém.

Quando nos seus projectos de vida em comum surge a ideia de ter um filho, vem ao I.G.M e procura retomar a sua dieta de forma regular. Agora não tinha a sua amiga de sempre a preparar-lhe as refeições: estaria por sua conta. As coisas não foram fáceis, e acaba por não conseguir.
Num dia do mês de Setembro de 2007 toca o telefone e a Ana Rita verdadeiramente preocupada: estava grávida.

Nestas situações, a culpa não ajuda ninguém. E a atitude foi envolver técnicos de saúde e família num projecto que seria de todos.

Chegou à consulta com o marido e a mãe, sua amiga de sempre, com um novo desafio na sua vida: este ia para além de si própria: implicava a vida de alguém que dependia inteiramente das suas atitudes e do seu comportamento. Agora tudo é diferente. Cabia-lhe a ela a missão de proporcionar ao seu bebé uma vida saudável.

Confidencia-nos com alguma emoção que, no início, nem os seus pais acreditaram que poderia vir a ter um bebé normal. E mesmo que assim fosse, teria ela capacidade para cuidar do seu bebé? Isto deixava-a triste, mas ao mesmo tempo, e porque sempre foi muito teimosa, dava-lhe força para provar a si própria que era capaz. O desejo de ser mãe parecia afastar o medo de riscos que sabia poderem existir.

O seu comportamento durante a gravidez foi exemplar, o que possibilitou que o seu bebé se desenvolvesse normalmente. Mas, a ansiedade esteve presente até ao fim e pedia certezas em relação ao futuro daquele bebé. Tinha sonhos, pesadelos e, sobretudo, medo que o seu bebé nascesse com alguma deficiência.

Perante isto alertamos a médica que a seguia na maternidade e em colaboração com a Assistente Social tudo se proporcionou para que Ana Rita estivesse por perto.

Com uma colaboração excepcional proporcionada pela Maternidade Julio Dinis que nos permitiu estar sempre próximos, numa linda tarde de Maio, nasce o Manuel Jesus: saudável, lindo, perfeito como qualquer bebé merece nascer: gestação de 38 semanas, Peso: 2 970 gr.; Comprimento: 48 cm; Perímetro Cefálico 34 cm. Índice de Apgar ao 1': 09; aos 5' 10. Tudo perfeitamente normal.
Ana Rita, adulta e mãe, era de novo a heroína da nossa história.

Carla Carmona
Psicóloga clínica

Nota – O Manuel Jesus foi o primeiro bebé a nascer em Portugal duma mãe fenilcetonúrica e com acompanhamento médico do princípio ao fim da gestação.

Maio de 2008

Diário da República, 2.ª série — N.º 18 — 27 de janeiro de 2014

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Gabinete do Secretário de Estado da Saúde

Despacho n.º 1261/2014

A fenilcetonúria (PKU) e a deficiência em tetrahidrobiopterina (BH4) são doenças hereditárias autossómicas recessivas, de prognóstico reservado, que se traduzem na dificuldade da metabolização da fenilalanina (hiperfenilalaninemia), interferindo significativamente na qualidade de vida dos doentes. O diagnóstico destas doenças tem de ser feito o mais precocemente possível e o tratamento iniciado antes do 1.º mês de vida, a fim de se evitarem situações de atraso mental profundo e irreversível, assentando numa dieta, para toda a vida, de baixo teor de fenilalanina, a qual, quando rigorosamente cumprida, assegura uma vida normal ao doente.

Surgiu um novo medicamento para o tratamento da hiperfenilalaninemia associada à fenilcetonúria, que provou valor terapêutico acrescentado em adição à dieta restritiva em fenilalanina, em doentes pediátricos respondedores à terapêutica, melhorando consideravelmente o seu estado de saúde e qualidade de vida;

A necessidade de um diagnóstico correto, a especificidade dos tratamentos disponíveis e o risco dos próprios medicamentos impõem que a sua administração deva ser iniciada e controlada por médicos com experiência no diagnóstico e tratamento das doenças acima identificadas.

Atentas as razões expostas, considera-se existir interesse público na dispensa gratuita destes medicamentos, quando prescritos em consultas especializadas no diagnóstico e tratamento destas patologias, que disponham de condições para o efetivo acompanhamento do doente.

Assim, e ao abrigo do disposto nos n.os 1 e 3 do artigo 20.º do regime geral das comparticipações do Estado no preço dos medicamentos, aprovado em anexo ao Decreto-Lei n.º 48-A/2010, de 13 de maio, na sua redação atual, determina-se o seguinte:

1 — Os medicamentos destinados ao tratamento da hiperfenilalaninemia (HFA) em doentes com fenilcetonúria (PKU) e em doentes com deficiência em tetrahidrobiopterina (BH4) beneficiam de um regime especial de comparticipação, nos termos consagrados neste diploma.

2 — O medicamento comparticipado pelo regime especial previsto no número anterior é o constante do anexo deste despacho, que dele faz parte integrante, sem prejuízo do disposto nos números seguintes.

3 — O medicamento abrangido pelo presente despacho apenas pode ser prescrito pelos Hospitais de Referência para Doenças Hereditárias do Metabolismo com Unidades de Doenças Metabólicas, definidos pelo Despacho n.º 25 822/2005, de 23 de novembro, atualizado pelo Despacho n.º 4326/2008, de 23 de janeiro, pelo facto de possuírem consultas especializadas no diagnóstico e tratamento das patologias referidas no n.º 1, dispondo igualmente de condições para o efetivo acompanhamento do doente, devendo o médico prescritor fazer na receita menção expressa do presente despacho.

4 — A dispensa deste medicamento ao abrigo do presente despacho é efetuada exclusivamente através dos serviços farmacêuticos dos hospitais mencionados no ponto anterior, para utilização em ambulatório.

5 — A dispensa deste medicamento ao abrigo do presente despacho é gratuita para o doente, sendo os respetivos encargos financeiros da responsabilidade da Administração Regional de Saúde competente, salvo se a responsabilidade pelo encargo couber, legal ou contratualmente, a qualquer subsistema de saúde, empresa seguradora ou outra entidade pública ou privada.

6 — A inclusão de outros medicamentos no presente regime especial de comparticipação depende de requerimentos dos seus titulares de autorização de introdução no mercado, nos termos definidos no regime geral das comparticipações do Estado no preço dos medicamentos, aprovado em anexo ao Decreto-Lei n.º 48-A/2010, de 13 de maio, na sua redação atual, devendo, em caso de deferimento, ser alterado o anexo do presente despacho.

14 de janeiro de 2014. — O Secretário de Estado da Saúde, *Manuel Ferreira Teixeira.*

ANEXO

(a que se refere o n.º 2 do presente despacho)

Kuvan (cloridrato de sapropterina):

5164173 — embalagem contendo 30 comprimidos solúveis, doseados a 100 mg.

207539379

Após muitos estudos, ensaios, e reuniões de trabalho no Ministério da Saúde, foi finalmente aprovada em 2014 a comparticipação a 100% neste novo tratamento para a Fenilcetonúria

GLOSSÁRIO

Alimentos hipoproteicos – Alimentos pobres em proteínas e muito especialmente no aminoácido Fenilalanina.

Amniocentese – Colheita de líquido amniótico por punção uterina, para estudo do líquido e das células fetais em suspensão.

Cariotipo – Conjunto de cromossomas existentes no núcleo duma célula. Nas células humanas existem 22 pares de cromossomas somáticos e um par de cromossomas sexuais, sendo estes diferentes no homem e na mulher.

Células amnióticas – Células fetais em suspensão no líquido amniótico

Citogenética – Estudo dos cromossomas

Citopatias mitocondriais – As mitocondrias são organelos celulares, mais ou menos to tamanho duma bactéria, muito importantes na produção de energia química para a célula. As alterações do ADN mitocondrial podem provocar doenças geneticamente transmissiveis e graves perturbações no metabolismo celular. Assim surgem as Citopatias mitocondriais.

Contador gama – Aparelho para estudo laboratorial de substâncias previamente marcadas com rádioisótopos que emitem radiações gama

Diagnóstico pré-natal – Conjunto de técnicas que possibilitam o diagnóstico de doenças ou malformações fetais entre as 14 e 16 semanas de gestação, por meios invasivos e não invasivos. Dos segundos, o mais importante é a ecografia. Os meios invasivos, como a amniocentese, só são utilizados em casos de elevado risco de doença fetal.

Fenilcetonúria – Doença metabólica hereditária provocada pela deficiente actividade de uma enzima que degrada a fenilalanina, a fenilalanina hidroxilase. A acumulação da fenilalanina no sangue e posteriormente no sistema nervoso central provoca atraso mental profundo e irreversível. A doença pode ser evitada com um diagnóstico precoce e um tratamento estabelecido nos primeiros dias de vida, com base na utilização de alimentos pobres em fenilalanina.

Fecundação “in vitro” – Fecundação de ovocitos por espermatozóides feita no laboratório, com o objectivo de obtenção de embriões para posterior implantação no útero materno.

Genética molecular – Também designada por Engenharia Genética, é a área da biologia que estuda a estrutura e a função dos genes a nível molecular.

Hipotiroidismo – Deficiência do funcionamento da tiróide com falhas na produção de hormonas, em particular da Tiroxina, causando perturbações do desenvolvimento, atraso mental, etc.

Lisossomas – Bolsas membranosas presentes na maioria das nossas células, que contêm enzimas capazes de degradar substâncias orgânicas.

Miopatia de Duchene – Doença genética ligada ao cromossoma X, e caracterizada por degeneres-

cência muscular progressiva, surgindo os primeiros sintomas a partir dos 6/7 anos de vida. Não há tratamento conhecido.

Tandem-mass – Aparelho que permite, por uma nova técnica de espectrometria, proceder ao doseamento de múltiplas substâncias na mesma amostra de sangue. Utilizado no rastreio neo-natal, possibilita o diagnóstico na mesma amostra de diferentes doenças genéticas no recém-nascido.

TSH – (Thyroid Stimulating Hormone) Hormona produzida pela hipófise e que estimula a tiróide a produzir as sua próprias hormonas. Se a tiróide for incapaz de as produzir nas concentrações necessárias, a TSH aumenta muito no sangue, o que permite detectar precocemente o Hipotiroidismo.